TIẾT NIỆU
NHI KHOA

QUYỂN I

-Nền tảng phôi thai học, sinh lý học thận – bàng quang
-Nguyên lý chẩn đoán hình ảnh và niệu động học ở trẻ em
-Chẩn đoán tiền sản và các can thiệp trước sinh
-Nguyên tắc gây mê, nội soi, robot trong tiết niệu nhi
-Nhiễm trùng tiểu và các vấn đề thực hành thường gặp
-Hệ thống các dị tật bẩm sinh hệ tiết niệu trên và dưới
-Bệnh lý cơ quan sinh dục nam ở trẻ em

"Vô cùng dễ hiểu và dễ học. Một cuốn sách rất thú vị và dễ đọc. Nó thực sự làm được như tiêu đề đã viết"

-Thời báo Kinh tế

"Cuốn sách rất nhiều thông tin về Niệu khoa. Nó tháo dỡ mọi thứ chúng ta cần biết trong thế giới Niệu khoa trẻ em."

-Trang tin chuyên về đánh giá sách

Nguyễn Đông Hưng

2026

TIẾT NIỆU NHI KHOA – Quyển I

Tác giả: Bác sĩ Nguyễn Đông Hưng (bút danh Minh Hưng)

MỤC LỤC

DANH MỤC CHỮ VIẾT TẮT 4

LỜI TỰA 7

PHẦN I: ĐẠI CƯƠNG VỀ TIẾT NIỆU NHI KHOA 8

Chương 1: Phôi thai học hệ tiết niệu (Embryology of Urinary Tract) 10

Chương 2: Chẩn đoán hình ảnh hệ tiết niệu (Imaging of the Urinary Tract) 26

Chương 3: Sinh lý học thận và bàng quang (Renal and Bladder Physiology) 84

Chương 4: Đánh giá niệu động học ở trẻ em (Pediatric Urodynamic Assessment) 100

Chương 5: Chẩn đoán tiền sản và can thiệp trước sinh trong tiết niệu (Prenatal Diagnosis & Antenatal Surgery) 116

Chương 6: Các lưu ý về gây mê ở trẻ em (General Anesthesia Considerations) 134

Chương 7: Sinh lý trong phẫu thuật nội soi ở trẻ em (Physiology of Pediatric Laparoscopy) 153

Chương 8: Ứng dụng phẫu thuật nội soi và robot trong tiết niệu nhi (Laparoscopic and Robotic Applications) 164

Chương 9: Nội soi tiết niệu cơ bản ở trẻ em (Basics of Pediatric Endoscopy) 199

Chương 10: Chăm sóc sau mổ ở trẻ em (Postoperative Management of Children) 216

Chương 11: Điều trị nhiễm trùng đường tiểu ở trẻ em (Urinary Tract Infection Management) 226

PHẦN II: DỊ TẬT BẨM SINH HỆ TIẾT NIỆU TRÊN (THẬN VÀ NIỆU QUẢN) 238

Chương 12: Tổng quan về dị tật bẩm sinh hệ tiết niệu (CAKUT – Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract) 239

Chương 13: Bệnh nang thận bẩm sinh ở trẻ em (Cystic Diseases of the Kidney) ... 250

Chương 14: Thận ứ nước và hẹp khúc nối bể thận – niệu quản (Hydronephrosis & Ureteropelvic Junction Obstruction) 267

Chương 15: Dị tật thận đôi, thận lạc chỗ và thận dính (thận móng ngựa) (Duplex, Ectopic & Fusion Anomalies) 295

Chương 16: Trào ngược bàng quang – niệu quản (Vesicoureteral Reflux – VUR) . 314
Chương 17: Niệu quản khổng lồ bẩm sinh (Megaureter) 337
Phần III: Bệnh lý hệ tiết niệu dưới (Bàng quang và Niệu đạo) 353
Chương 18: Túi thừa bàng quang, dị tật ống niệu rốn và túi **utricle** bẩm sinh (Diverticula, Urachal Anomalies & Prostatic Utricle) 354
Chương 19: Bàng quang thần kinh (Neurogenic Bladder) 377
Chương 20: Rối loạn chức năng tiểu tiện (Voiding Dysfunction)..... 384
Chương 21: Hội chứng lộ bàng quang – lỗ tiểu trên (Bladder Exstrophy and Epispadias Complex) 412
Chương 22: Dị tật lộ ổ nhớp (Cloacal Exstrophy)..... 448
Chương 23: Cập nhật điều trị tật lộ bàng quang (Updates in Exstrophy Management) 470
Chương 24: Van niệu đạo sau và tắc nghẽn đường ra bàng quang (Posterior Urethral Valves & Bladder Outlet Obstruction)..... 486
Chương 25: Dị tật niệu đạo kép và **nang syringocoele** (Duplex Urethral Anomalies & Syringocoele) 506
Chương 26: Hẹp niệu đạo bẩm sinh và do chấn thương (Congenital & Traumatic Urethral Stricture)..... 516
Chương 27: Hội chứng Prune Belly (hội chứng Eagle–Barrett) 528
Phần IV: Bệnh lý cơ quan sinh dục nam 553
Chương 28: Tinh hoàn ẩn (Undescended Testis)..... 555
Chương 29: Tràn dịch màng tinh hoàn bẩm sinh và thoát vị bẹn ở trẻ em (Congenital Hydrocele & Inguinal Hernia)..... 566
Chương 30: Giãn tĩnh mạch thừng tinh (Varicocele) 589
Chương 31: Tật lỗ tiểu thấp thể xa (Distal Hypospadias)..... 594
Chương 33: Tái phẫu thuật điều trị lỗ tiểu thấp (Reoperative Hypospadias)..... 637
Chương 34: Dị tật bao quy đầu (Foreskin Anomalies)..... 665
TÀI LIỆU THAM KHẢO..... 684

DANH MỤC CHỮ VIẾT TẮT

Chữ viết tắt	Tiếng Anh	Tiếng Việt
ACR	American College of Radiology	Trường Cao đẳng Điện quang Hoa Kỳ
ADH	Antidiuretic Hormone	Hormone chống bài niệu / hormone chống lợi tiểu
AKI	Acute Kidney Injury	Tổn thương thận cấp / suy thận cấp
AMH	Anti-Müllerian Hormone	Hormone kháng Müller
APRPD	Anteroposterior Renal Pelvic Diameter	Đường kính trước sau bể thận
BMP	Bone Morphogenetic Protein	Protein tạo hình xương
CAKUT	Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract	Dị tật bẩm sinh của thận và đường tiết niệu
CBE	Classic Bladder Exstrophy	Lộ bàng quang điển hình
ceVUS	Contrast-Enhanced Voiding Urosonography	Siêu âm niệu đạo - bàng quang khi tiểu có tăng cường tương phản
CKD	Chronic Kidney Disease	Bệnh thận mạn tính
CT	Computed Tomography	Chụp cắt lớp vi tính
DHT	Dihydrotestosterone	Dihydrotestosterone
DMSA	Dimercaptosuccinic Acid	Axit dimercaptosuccinic / xạ hình DMSA
DTPA	Diethylenetriamine Pentaacetic Acid	Axit diethylenetriamine pentaacetic
eGFR	Estimated Glomerular Filtration Rate	Mức lọc cầu thận ước tính
EPO	Erythropoietin	Erythropoietin

Chữ viết tắt	Tiếng Anh	Tiếng Việt
ERAS	Enhanced Recovery After Surgery	Phục hồi sớm sau phẫu thuật
ESRD	End-Stage Renal Disease	Bệnh thận giai đoạn cuối
FENa	Fractional Excretion of Sodium	Phân suất bài tiết natri
FGF	Fibroblast Growth Factor	Yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi
FGFR	Fibroblast Growth Factor Receptor	Thụ thể yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi
FSH	Follicle-Stimulating Hormone	Hormone kích thích nang noãn
GDNF	Glial cell line-Derived Neurotrophic Factor	Yếu tố dinh dưỡng thần kinh nguồn gốc tế bào thần kinh đệm
GFR	Glomerular Filtration Rate	Mức lọc cầu thận
GU	Genitourinary	Tiết niệu - sinh dục
hCG	Human Chorionic Gonadotropin	Gonadotropin màng đệm người
HOX	Homeobox	Gen homeobox
IVP	Intravenous Pyelography	Chụp niệu đồ tĩnh mạch
KDIGO	Kidney Disease: Improving Global Outcomes	Bộ tiêu chuẩn KDIGO
KUB	Kidneys, Ureters, Bladder	Phim hệ tiết niệu không chuẩn bị
LH	Luteinizing Hormone	Hormone hoàng thể hóa
LHX9	LIM Homeobox 9	Yếu tố phiên mã LIM homeobox 9
LUTO	Lower Urinary Tract Obstruction	Tắc nghẽn đường tiết niệu dưới
MAG3	Mercaptoacetyltriglycine	Xạ hình MAG3 / mercaptoacetyltriglycine
MIF	Müllerian Inhibiting Factor	Yếu tố ức chế Müller

Chữ viết tắt	Tiếng Anh	Tiếng Việt
MRI	Magnetic Resonance Imaging	Chụp cộng hưởng từ
MRU	Magnetic Resonance Urography	Chụp niệu đồ cộng hưởng từ
NSF	Nephrogenic Systemic Fibrosis	Xơ hóa hệ thống do thận
PACS	Picture Archiving and Communication System	Hệ thống lưu trữ và truyền tải hình ảnh
PBS	Prune Belly Syndrome	Hội chứng Prune Belly
PCA	Patient-Controlled Analgesia	Giảm đau do bệnh nhân tự kiểm soát
RET	Rearranged during Transfection	Thụ thể tyrosine kinase RET
SF1	Steroidogenic Factor 1	Yếu tố sinh steroid 1
SFU	Society for Fetal Urology	Hội Tiết niệu Thai nhi
SHH	Sonic Hedgehog	Sonic hedgehog
SOX-9	SRY-box 9	Yếu tố phiên mã SRY-box 9
SPECT	Single Photon Emission Computed Tomography	Cắt lớp phát xạ photon đơn
SRY	Sex-determining Region of Y chromosome	Vùng xác định giới tính trên nhiễm sắc thể Y
TDF	Testis-Determining Factor	Yếu tố xác định tinh hoàn
TS	Tuberous Sclerosis	Xơ cứng củ
US	Ultrasound	Siêu âm
UTD	Urinary Tract Dilation	Giãn đường tiết niệu
UTI	Urinary Tract Infection	Nhiễm trùng đường tiết niệu
VCUG	Voiding Cystourethrogram	Chụp bàng quang niệu đạo khi tiểu

Chữ viết tắt	Tiếng Anh	Tiếng Việt
VEGF	Vascular Endothelial Growth Factor	Yếu tố tăng trưởng nội mô mạch máu
VHL	Von Hippel–Lindau	Hội chứng Von Hippel–Lindau
VUR	Vesicoureteral Reflux	Trào ngược bàng quang - niệu quản
WAGR	Wilms tumor, Aniridia, Genitourinary anomalies, intellectual disability	Hội chứng WAGR
WNT	Wingless/Integrated	Họ tín hiệu WNT
WT1	Wilms Tumor 1	Gen / yếu tố WT1

LỜI TỰA

Tiết niệu Nhi khoa là một lĩnh vực vừa "hẹp" về chuyên ngành nhưng lại "rộng" về ảnh hưởng: từ một bất thường nhỏ phát hiện trong thai kỳ, một lần sốt do nhiễm trùng tiểu, đến những dị tật phức tạp cần tái tạo nhiều thì… mỗi quyết định của thầy thuốc đều có thể theo trẻ suốt cả cuộc đời. Trong thực hành, tôi gặp không ít trường hợp "đến muộn", "đi vòng" qua nhiều nơi, chỉ vì thiếu một nguồn tài liệu tiếng Việt đủ hệ thống, đủ thực hành, và đủ cập nhật để người học & người làm lâm sàng có thể tra cứu nhanh, hiểu sâu và áp dụng an toàn. Cuốn sách này ra đời từ chính nhu cầu đó.

"Tiết Niệu Nhi Khoa" với mong muốn tạo một tài liệu **dễ học, dễ tra, dễ dùng bằng tiếng Việt – tiếng mẹ đẻ của dân tộc Việt Nam**, nhưng vẫn giữ được chuẩn mực học thuật. Mục tiêu của sách không chỉ dành cho bác sĩ chuyên khoa Tiết niệu Nhi, mà còn hướng đến bác sĩ Nhi khoa, Ngoại Nhi, Sản khoa, Chẩn đoán hình ảnh, Gây mê hồi sức, Điều dưỡng, và những đồng nghiệp tuyến trước với họ những người thường là "điểm chạm đầu tiên" của trẻ và gia đình.

Điều tôi trăn trở nhất khi biên soạn là: kiến thức y học luôn thay đổi, nhưng nhu cầu của người bệnh thì luôn cụ thể và cấp thiết. Vì vậy, sách được xây dựng theo định hướng:

- **Bám sát lâm sàng**, ưu tiên cách tiếp cận chẩn đoán, xử trí theo tình huống thường gặp tại Việt Nam và tham khảo quốc tế.

Tôn trọng bằng chứng, cập nhật các nguyên lý và xu hướng hiện đại trong phẫu thuật, nội soi, robot, niệu động học, chăm sóc sau mổ, điều trị sỏi, ung thư, và quản lý chuyển tiếp.

Hướng đến an toàn người bệnh, nhấn mạnh chỉ định, chống chỉ định, biến chứng và theo dõi lâu dài những điều có thể quyết định chất lượng sống của trẻ sau này.

Kết nối đa chuyên khoa, vì tiết niệu nhi không thể tách rời Sản, Nhi, Ngoại, Nội, Hình ảnh học, Hồi sức và cả tâm lý xã hội.

Tôi cũng mong cuốn sách này góp một viên gạch nhỏ vào việc chuẩn hóa thuật ngữ tiếng Việt trong tiết niệu nhi, để chúng ta có thể giảng dạy và trao đổi dễ dàng hơn. Ở một số nội dung, tôi giữ kèm thuật ngữ tiếng Anh nhằm giúp người học đối chiếu tài liệu quốc tế và cập nhật thuận lợi.

Tôi hiểu rằng một cuốn sách không thể thay thế trải nghiệm tại giường bệnh và trong phòng mổ. Nhưng nếu cuốn sách này giúp bạn **tự tin hơn khi đứng trước một ca sốt do nhiễm trùng tiểu**, **nhìn một phim siêu âm thận bàng quang rõ hơn**, **ra quyết định đúng hơn trước một ca trào ngược bàng quang niệu quản**, **xử trí kịp thời hội chứng bìu cấp tính**, hay **theo dõi tốt hơn một trẻ đã tái tạo đường tiết niệu**, thì mục tiêu của tôi coi như đã chạm tới.

Xin gửi lời biết ơn đến những thầy cô, đồng nghiệp đã cùng tôi trên hành trình làm nghề người đã dạy tôi kiến thức, rèn tôi sự cẩn trọng, và nhắc tôi rằng phía sau mỗi bệnh án là một gia đình đang đặt trọn niềm tin. Cảm ơn các bệnh nhi và gia đình những người đã cho tôi cơ hội học hỏi mỗi ngày, và cũng là lý do để tôi viết những trang sách này.

Mong rằng "Tiết Niệu Nhi Khoa" sẽ là một người bạn đồng hành đáng tin cậy trên bàn làm việc, trong túi áo blouse, và trong những ca trực nhiều áp lực của bạn. Và hơn hết, mong rằng những gì chúng ta làm hôm nay sẽ giúp các em nhỏ có một tương lai khỏe mạnh, trọn vẹn hơn.

Bác sĩ Nguyễn Đông Hưng (Minh Hưng)

PHẦN I: ĐẠI CƯƠNG VỀ TIẾT NIỆU NHI KHOA

Phần I được xây dựng như "nền móng" cho toàn bộ cuốn sách. Trong tiết niệu nhi, cùng một biểu hiện lâm sàng có thể dẫn đến nhiều chẩn đoán rất khác nhau; ngược lại, một dị tật bẩm sinh phức tạp đôi khi lại chỉ bộc lộ bằng dấu hiệu rất mờ nhạt. Vì vậy, trước khi đi sâu vào từng bệnh lý của thận, niệu quản, bàng quang, niệu đạo và cơ quan sinh dục,

người học cần nắm vững những nguyên lý cốt lõi: phôi thai học, giải phẫu phát triển, sinh lý chức năng, cách đọc hình ảnh học, cách tiếp cận chẩn đoán tiền sản, nguyên tắc niệu động học, cùng các nền tảng về gây mê, hồi sức, chăm sóc sau mổ và kỹ thuật nội soi/robot.

Tiết niệu nhi không chỉ là "phiên bản nhỏ" của tiết niệu người lớn. Trẻ em có đặc điểm sinh lý đang trưởng thành, dự trữ chức năng khác, mức độ dung nạp mất nước/mất máu khác, và nguy cơ ảnh hưởng lâu dài lên tăng trưởng, phát triển, khả năng sinh sản về sau. Nhiều bệnh lý bắt đầu từ giai đoạn bào thai; nhiều quyết định điều trị phải cân nhắc theo trục thời gian dài, từ hiện tại đến tuổi vị thành niên và chuyển tiếp sang người lớn. Do đó, tư duy tiếp cận trong tiết niệu nhi cần vừa chính xác về bằng chứng, vừa "dài hơi" về kế hoạch theo dõi.

Trong bối cảnh thực hành tại Việt Nam, phần đại cương càng quan trọng: đây là nơi giúp chúng ta thống nhất thuật ngữ, chuẩn hóa cách đánh giá, tối ưu hóa chỉ định cận lâm sàng và giảm bớt những can thiệp không cần thiết. Một siêu âm thận–bàng quang được đọc chuẩn đúng, một chỉ định VCUG[1] hợp lý, một đánh giá niệu động học đúng thời điểm, hay một phác đồ xử trí nhiễm trùng tiểu chuẩn… có thể thay đổi hoàn toàn diễn tiến bệnh của trẻ, giảm sẹo thận, giảm biến chứng, giảm gánh nặng cho gia đình và hệ thống y tế.

Vì vậy, Phần I được trình bày theo hướng **"học để làm"**:

- Mỗi chương tập trung vào **khái niệm cốt lõi**, sau đó chuyển nhanh sang **ứng dụng lâm sàng**.
- Nhấn mạnh **điểm cần nhớ**, **bẫy thường gặp**, và **nguyên tắc an toàn** trong chẩn đoán, can thiệp, theo dõi.
- Kết nối đa chuyên khoa (Sản, Nhi, Ngoại, Chẩn đoán hình ảnh, Gây mê hồi sức, Điều dưỡng), vì đa số bệnh nhân tiết niệu nhi đều đi qua một chuỗi phối hợp như vậy.

Khi hoàn thành Phần I, bạn đọc được kỳ vọng có thể:

1. Hiểu cơ sở hình thành các dị tật bẩm sinh và liên hệ với biểu hiện lâm sàng;
2. Lựa chọn và diễn giải hợp lý các phương tiện chẩn đoán hình ảnh;
3. Nắm nguyên tắc sinh lý thận – bàng quang để định hướng điều trị;
4. Đánh giá và chỉ định niệu động học trong các tình huống phù hợp;
5. Tiếp cận chuẩn các vấn đề thường gặp như nhiễm trùng tiểu, tắc nghẽn, trào ngược;

[1] Chụp bàng quang niệu đạo khi tiểu (VCUG) được chỉ định chủ yếu để đánh giá trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và các bất thường cấu trúc hệ tiết niệu dưới. Các chỉ định chính bao gồm: nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát (đặc biệt ở trẻ em), giãn thận/niệu quản trên siêu âm, nghi ngờ bàng quang thần kinh, hẹp/rò niệu đạo, chấn thương, hoặc đánh giá sau phẫu thuật.

6. Có nền tảng về gây mê, nội soi, chăm sóc sau mổ để bước vào các phần bệnh học và phẫu thuật ở những chương sau.

Phần đại cương không nhằm làm khó người học bằng lý thuyết thuần túy, mà nhằm trang bị một "bộ khung" tư duy thống nhất: **hiểu đúng ngay từ đầu, an toàn trong can thiệp và nhìn xa cho kết quả lâu dài của trẻ**. Đây chính là tinh thần xuyên suốt của cuốn sách.

Chương 1: Phôi thai học hệ tiết niệu (Embryology of Urinary Tract)

Mặc dù có những khác biệt về chức năng giữa hệ tiết niệu và hệ sinh dục, nguồn gốc phôi thai và sự phát triển của hai hệ thống này lại gắn bó chặt chẽ với nhau. Hệ tiết niệu bao gồm thận, niệu quản, bàng quang và niệu đạo. Hệ thống này có chức năng bài tiết chất thải là nước tiểu và duy trì cân bằng dịch và điện giải. Thận cũng sản sinh ra các hormone điều hòa huyết áp, sản xuất erythropoietin[2] và tổng hợp vitamin D[3]. Hệ sinh dục bao gồm tuyến sinh dục, đường sinh dục và cơ quan sinh dục ngoài. Hệ thống này tổng hợp và tiếp nhận hormone cho sự tăng trưởng và phát triển, sản sinh kết hợp vận chuyển tinh trùng ở nam giới & trứng ở nữ giới, duy trì và hỗ trợ sự phát triển của thai nhi.

Hiểu biết về sự phát triển phôi thai của hệ tiết niệu sinh dục cung cấp nền tảng để hiểu chức năng giải phẫu và sinh lý của các cơ quan này cũng như bệnh lý của các cấu trúc, tế bào phát triển bất thường. Mặc dù phôi học liên quan đến các bệnh lý khác nhau của hệ tiết niệu sinh dục được trình bày chi tiết trong các chương khác, mục đích của chương này là cung cấp tổng quan về phôi học của hệ tiết niệu sinh dục.

Trong phần tổng quan này, tôi sử dụng thuật ngữ "nam" để chỉ bộ phận sinh dục trong và ngoài thường thấy ở những người có kiểu gen 46,XY và thuật ngữ "nữ" để chỉ bộ phận sinh dục trong và ngoài thường thấy ở những người có kiểu gen 46,XX.

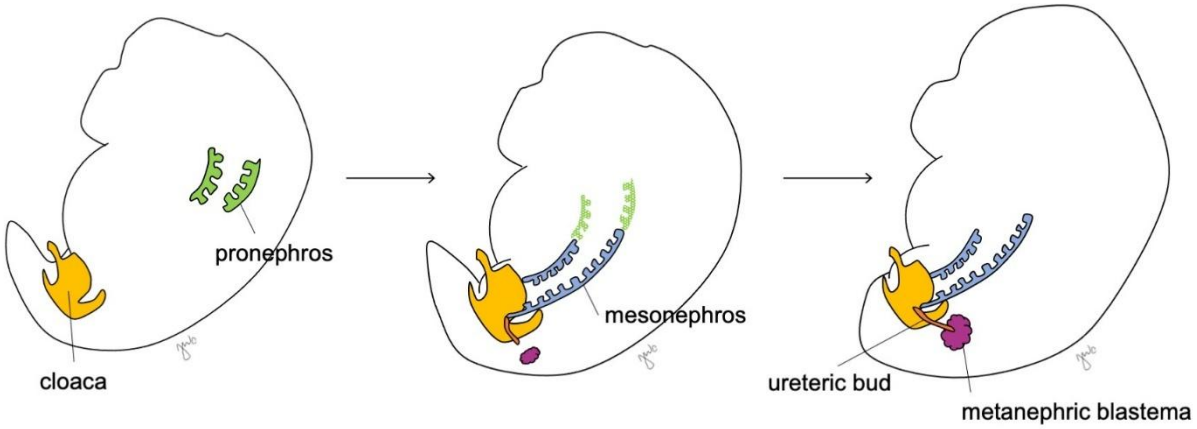
Thận và đường tiết niệu trên

Sự phát triển của thận và đường tiết niệu trên diễn ra qua các giai đoạn được đề xuất là tiền thận, trung thận và hậu thận. Sự phát triển của mỗi đơn vị thận cuối cùng tạo ra nhu

[2] Erythropoietin (EPO) là một hormone glycoprotein do thận sản xuất (một phần nhỏ tại gan) có tác dụng kích thích tủy xương sản sinh hồng cầu, giúp duy trì nồng độ oxy trong máu. Khi cơ thể thiếu oxy (do thiếu máu, bệnh thận mạn), thận tiết nhiều EPO hơn để tạo hồng cầu. Dạng tổng hợp của EPO (Epoetin alfa/beta) được dùng điều trị thiếu máu, đặc biệt là do suy thận mạn hoặc hóa trị

[3] Vitamin D là một nhóm các secosteroid tan trong chất béo, đóng vai trò thiết yếu như một hormone điều hòa canxi và phosphat, giúp xương, răng chắc khỏe và hỗ trợ hệ miễn dịch. Cơ thể tự tổng hợp >80-90% vitamin D khi da tiếp xúc với ánh nắng mặt trời (tia UVB) và phần nhỏ qua thực phẩm (cá béo, trứng, sữa)

mô thận chức năng (bao gồm khoảng 250.000 đến 3 triệu nephron), và hệ thống thu thập nước tiểu: đài thận nhỏ và lớn, bể thận và niệu quản.



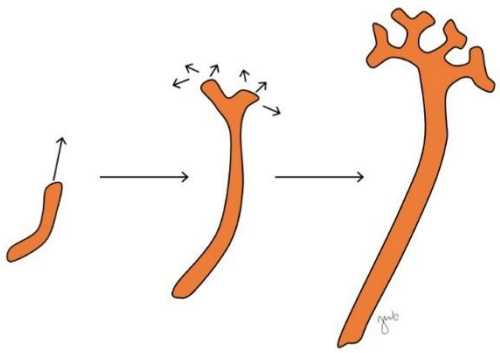
Hình 1. *Các giai đoạn phát triển của thận và đường tiết niệu trên.* Thận phát triển qua giai đoạn tiền thận (pronephros) ở tuần thứ 3 (màu xanh lá cây), trung thận (mesonephros) bắt đầu từ tuần thứ 4 (màu xanh dương) và hậu thận (metanephros) bắt đầu từ tuần thứ 5 của thai kỳ. Khi trung thận gắn vào hậu môn chung (cloaca), chồi niệu quản (màu cam) hình thành liền kề với chỗ nối này và hợp nhất với mầm hậu thận (màu nâu đỏ).

Vào tuần thứ 3 của thai kỳ, trung bì trung gian ở vùng cổ và ngực trên ngưng tụ để tạo thành thận **nguyên thủy (pronephros**). Thận nguyên thủy là một cấu trúc nguyên thủy và không có chức năng, gồm các khối cầu rỗng bằng mô và dường như đóng vai trò tạm thời trong sự phát triển phôi thai của thận. Các ống thận nguyên thủy kéo dài về phía đuôi để tạo ra các ống thận trung gian (mesonephric ducts) và thoái hóa vào cuối tuần thứ tư của thai kỳ. Thông qua khái niệm rằng sự phát triển cá thể lặp lại sự phát triển loài (tức là sự phát triển phôi thai tiến triển qua các điểm tiến hóa của loài), vai trò tạm thời của thận nguyên thủy ở người được đề xuất thông qua chức năng của nó trong thận phôi thai của nhiều loài động vật có dây sống khác nhau. Tuy nhiên, người ta biết rất ít về thận nguyên thủy của con người và các cấu trúc thận nguyên thủy không thể phát hiện được khi đánh giá phôi người ở tuần thứ 3-4 của quá trình phát triển.

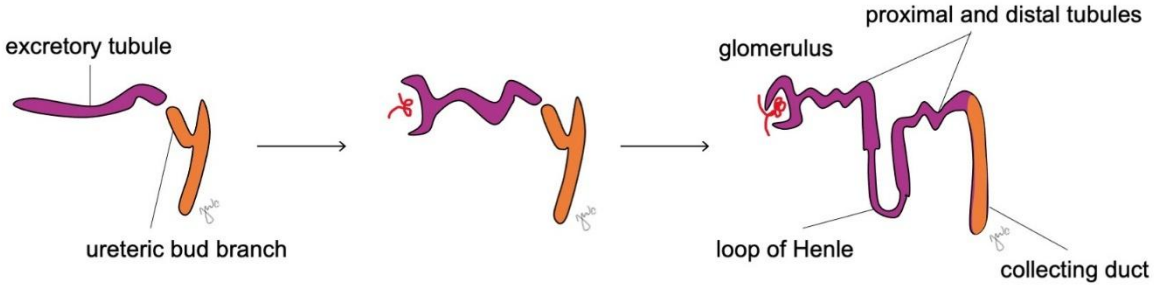
Thận **giữa** hình thành ở ngang mức đốt sống ngực vào khoảng tuần thứ 4 của thai kỳ. Vào cuối tuần thứ tư, thận giữa (mesonephros) kéo dài về phía đuôi để gắn vào hậu môn (cloaca). Thận giữa hoạt động như một quả thận nguyên thủy, lọc máu qua các ống nhỏ.

Mặc dù các ống nhỏ thoái hóa và thận giữa co lại so với kích thước của phôi đang phát triển, các ống thận giữa (ống Wolffian) vẫn tồn tại ở cả hai bên và góp phần vào sự phát triển của đường tiết niệu (tam giác bàng quang và niệu quản) và đường sinh dục nam (ống dẫn tinh, mào tinh hoàn, túi tinh, phần phụ mào tinh hoàn).

Sau khi trung thận gắn vào hậu môn, *chồi niệu quản* phát sinh từ ống trung thận sau xa gần chỗ nối với hậu môn vào tuần thứ 5 của thai kỳ. Mầm thận *nguyên thủy (metanephric blastema)* hình thành đồng thời như một khối mô trung mô tập hợp từ trung bì trung gian. Cùng với nhau, chồi niệu quản (ureteric bud) và mầm thận nguyên thủy tạo thành thận **nguyên thủy (metanephros**), đây là giai đoạn cuối cùng trong sự phát triển của thận và đường tiết niệu trên. Mầm thận nguyên thủy và chồi niệu quản cùng kích thích nhau phát triển: mầm thận nguyên thủy bao bọc và hợp nhất với chồi niệu quản, còn chồi niệu quản xuyên qua mầm thận nguyên thủy và bắt đầu phân nhánh. Khi chồi niệu quản kéo dài để tạo thành niệu quản, nó phân nhánh để tạo thành bể thận và các đài thận chính, sau đó phân nhánh để tạo thành các đài thận phụ, tháp thận và cuối cùng là các ống góp của nephron. Đồng thời, khi chồi niệu quản kéo dài và phân nhánh, mầm thận sau hình thành các cấu trúc nephron. Yếu tố tăng trưởng nội mô mạch máu-2 (VEGF-2) khởi đầu quá trình hình thành mạch máu tại mầm thận sau. Các ống bài tiết hình chữ S thu nhận các mao mạch để tạo thành cầu thận, mỗi cầu thận đều có một nang Bowman bao bọc. Các ống bài tiết này kéo dài để tạo thành ống lượn gần, quai Henle và ống lượn xa. Ống lượn xa nối với ống góp (từ chồi niệu quản) để tạo thành nephron.



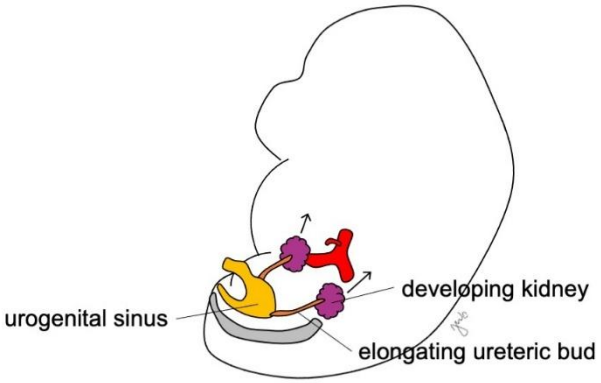
Hình 2. *Chồi niệu quản*. Chồi niệu quản kéo dài và phân nhánh để tạo thành bể thận, đài thận chính và đài thận phụ, và ống góp của nephron.



Hình 3. *Sự phát triển của nephron*. Các ống bài tiết hình chữ S (màu tím; từ mầm thận sau) thu nhận các mao mạch để tạo thành cầu thận, kéo dài để tạo thành ống lượn gần và ống lượn xa cùng quai Henle, và nối với các ống góp từ chồi niệu quản (màu cam; từ ống trung thận) để cuối cùng tạo thành nephron.

Chồi niệu quản và mầm thận sau kích thích sự phát triển lẫn nhau thông qua nhiều yếu tố và tương tác phân tử khác nhau, góp phần vào sự hình thành thận sau. Protein tạo hình xương BMP-4 được biểu hiện trong mô liên kết và có hai chức năng: ức chế sự hình thành chồi niệu quản và thúc đẩy sự kéo dài niệu quản. Sự biểu hiện cục bộ của gremlin (grem1), một chất đối kháng BMP, cho phép quá trình hình thành chồi niệu quản bắt đầu. Sau khi quá trình hình thành chồi niệu quản bắt đầu, BMP-4 tiếp tục thúc đẩy sự kéo dài và dường như có liên quan đến việc thúc đẩy sự phát triển của cơ trơn quanh niệu quản. BMP-7, có nguồn gốc từ mầm thận và chồi niệu quản, duy trì và tăng cường độ nhạy cảm của các tế bào tiền thân nephron đối với tín hiệu từ chồi niệu quản. Mô mầm thận tiết ra yếu tố dinh dưỡng thần kinh có nguồn gốc từ tế bào thần kinh đệm (GDNF), yếu tố này cũng kích thích chồi niệu quản phân nhánh và kéo dài. Glycoprotein WNT11 được biểu hiện ở đầu chồi niệu quản phân nhánh và giúp duy trì sự biểu hiện của GDNF. Có sự tương tác qua lại giữa WNT11, GDNF và thụ thể tyrosine kinase RET trong quá trình phát triển thận, vì đột biến *WNT11* và *RET* dẫn đến các khiếm khuyết phân nhánh và thiểu sản thận. Các phối tử của yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi (FGF) và các thụ thể tương ứng của chúng (FGFR) cũng góp phần vào quá trình hình thành mô trung mô thận, kích thích sự hình thành chồi niệu quản, sự phân nhánh của chồi niệu quản và quá trình tạo thận. Hơn nữa, sự tiếp xúc trực tiếp với mô trung bì cũng thúc đẩy sự kéo dài và phân nhánh của chồi niệu quản.

Thận nguyên thủy phát triển thành thận chức năng và nằm ở vị trí giải phẫu với quá trình sản xuất nước tiểu sớm, sự nâng lên của thận và tái tạo mạch máu, cũng như sự xoay chuyển của thận. Quá trình sản xuất nước tiểu của thai nhi bắt đầu vào tuần thứ 10-11 của thai kỳ và trở thành thành phần chủ yếu của nước ối. Ban đầu, thận nằm rất gần nhau ở vùng xương cùng của phôi thai. Khi phôi thai phát triển theo chiều dọc, mỗi quả thận sẽ di chuyển lên trên từ vị trí ban đầu ở vùng chậu đến vùng phúc mạc trên ở phần ngực dưới và thắt lưng trên vào các tuần thứ 6-9. Các mạch máu tạm thời phát triển và thoái hóa khi thận di chuyển lên trên cho đến khi chúng đến đích cuối cùng ở vùng phúc mạc trên và các động mạch và tĩnh mạch thận chính thức phát triển. Thận xoay chuyển sao cho bể thận chuyển từ hướng trước sang hướng giữa.



Hình 4. *Sự di chuyển của thận*. Thận đang phát triển di chuyển từ vị trí ở vùng chậu lên vùng sau phúc mạc trên.

Điểm chính

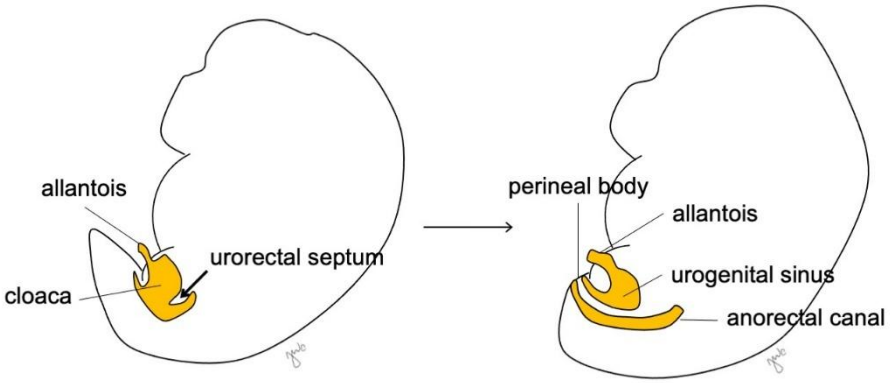
Thận và đường tiết niệu trên phát triển qua các giai đoạn tiền thận (pronephros), trung thận (mesonephros) và hậu thận (metanephros). Hậu thận bao gồm mầm hậu thận (metanephric blastema) và chồi niệu quản (ureteric bud), lần lượt phát triển thành nhu mô thận và hệ thống ống góp. Trung thận tồn tại và góp phần vào sự phát triển của tam giác bàng quang, hệ thống ống góp đường tiết niệu trên và hệ thống sinh sản nam giới.

Đường tiết niệu dưới

Lỗ **huyệt** đóng vai trò là khoang chung cho hệ tiết niệu sinh dục và hậu môn trực tràng vì nó kết nối với túi niệu (túi noãn hoàng) và ruột sau. Nó là sự kết hợp của ngoại bì được

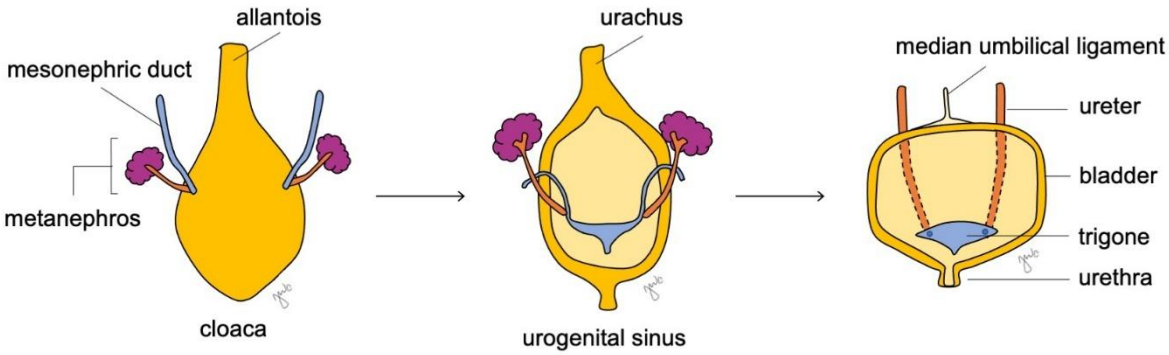
lót bởi nội bì, mở ra ở một lỗ duy nhất ở phía đuôi của phôi đang phát triển. Khi thận giữa gắn vào lỗ huyệt và đường tiết niệu trên phát triển thành thận sau, đường tiết niệu dưới phát triển từ lỗ huyệt để tạo thành bàng quang và niệu đạo.

Vào khoảng tuần thứ 7 của thai kỳ, vách ngăn niệu trực tràng phát triển về phía đuôi, tách hậu môn chung thành **xoang niệu sinh dục** trước và ống hậu môn trực tràng sau, và cuối cùng trở thành thể đáy chậu. Xoang niệu sinh dục sau đó phân nhánh về phía trên và phía dưới để tạo thành bàng quang và niệu đạo tương ứng.



Hình 5. *Sự phân chia hậu môn-tuyến sinh dục.* Vách ngăn niệu trực tràng chia hậu môn-tuyến sinh dục thành xoang niệu sinh dục và ống hậu môn trực tràng. Vách ngăn niệu trực tràng sau đó phát triển thành thể đáy chậu.

Phần sọ của xoang niệu sinh dục mở rộng và trở thành bàng quang, ban đầu liền kề với túi niệu. Trong khi đó, nội bì của hậu môn cũ tạo ra lớp biểu mô niệu của bàng quang. Sự biệt hóa của cơ trơn bàng quang phụ thuộc vào sự tương tác giữa mô trung mô và biểu mô. Ống trung thận trước đây gắn liền với hậu môn vẫn gắn liền với bàng quang đang phát triển; nó thoái hóa và được hấp thụ về phía đuôi vào tam giác bàng quang và các lỗ niệu quản. Sự chết tế bào theo chương trình (apoptosis) do vitamin A gây ra ở các ống trung thận, sự tương tác giữa cơ trơn bàng quang và niệu quản, và nguồn gốc nội bì là những cơ chế khác được đề xuất góp phần vào sự phát triển của tam giác bàng quang.



Hình 6. *Sự phát triển của bàng quang*. Phần trên của xoang niệu sinh dục mở rộng để trở thành bàng quang. Ống trung thận (màu xanh) thoái hóa và được hấp thụ vào tam giác bàng quang và các lỗ niệu quản. Trong khi đó, túi niệu nang thoái hóa và trở thành ống niệu rốn, sau đó trở nên xơ hóa hơn và hình thành dây chằng rốn giữa.

Phần còn lại của các ống trung thận sau đó phát triển thành hệ sinh dục nam (được thảo luận trong phần **về tuyến sinh dục và hệ sinh dục**). Các sản phẩm của ống trung thận di chuyển xa nhau hơn khi phôi tiếp tục phát triển: các lỗ niệu quản di chuyển về phía trước và sang hai bên trong khi hệ sinh dục nam di chuyển về phía sau và vào giữa. Sự dịch chuyển của chồi niệu quản so với vị trí của ống trung thận có thể ảnh hưởng đến vị trí cuối cùng của lỗ niệu quản và sự phát triển của thận tương ứng. Lệch nhẹ có thể dẫn đến vị trí lỗ niệu quản nằm ở phía trên bên hoặc phía sau bên, trong khi lệch nặng có thể dẫn đến niệu quản lạc chỗ cắm vào bên ngoài bàng quang và/hoặc loạn sản thận.

Trong quá trình phát triển của bàng quang, màng niệu nang thoái hóa và trở thành ống niệu rốn, nối liền đỉnh bàng quang với rốn. Sau khi sinh, phần còn lại của ống niệu rốn trở nên xơ hóa hơn và trở thành dây chằng rốn giữa.

Phần dưới đuôi của xoang niệu sinh dục tạo thành niệu đạo tuyến tiền liệt và niệu đạo màng ở nam giới, và niệu đạo cùng tiền đình âm đạo ở nữ giới. Tương tự như bàng quang, lớp biểu mô niệu đạo có nguồn gốc từ nội bì. Ở nam giới, xoang niệu sinh dục kéo dài đến củ sinh dục để tạo thành niệu đạo tuyến tiền liệt và niệu đạo màng, trong khi các nếp gấp niệu sinh dục liên quan tạo thành niệu đạo dương vật. Sự phân nhánh và phát triển thêm từ niệu đạo tuyến tiền liệt tạo thành tuyến tiền liệt vào khoảng tuần thứ 9-10 của thai kỳ. Mô đệm tuyến tiền liệt phát sinh từ trung mô và phát triển dưới ảnh hưởng của androgen

và tín hiệu cận tiết từ nhiều yếu tố, bao gồm FGF, sonic hedgehog (SHH), yếu tố phiên mã Nkx3.1, gen homeobox *(HOX)* , yếu tố phiên mã forkhead box (FOX), yếu tố phiên mã SRY-box (SOX-9), BMP và WNT. Mặc dù testosterone có thể góp phần vào sự phát triển của tuyến tiền liệt, nhưng dihydrotestosterone (DHT) lại có tác động mạnh mẽ hơn nhiều đến tuyến tiền liệt. Mô trung mô tuyến tiền liệt tạo thành mô đệm và cơ trơn bao quanh các tuyến và ống tuyến tiền liệt. Tuyến hành niệu đạo (tuyến Cowper) ở nam giới hình thành bằng cách nảy chồi từ niệu đạo. Niệu đạo dương vật được hình thành khi tấm niệu đạo hóa thành ống. (được thảo luận trong phần cơ **quan sinh dục ngoài**). Sự phát triển của phần tuyến của niệu đạo hiện vẫn đang được tranh luận và có thể hình thành từ quá trình tạo ống với sự biệt hóa nội bì tiếp theo thành biểu mô vảy dựa trên các nghiên cứu gần đây hơn.

Ở nữ giới, xoang niệu sinh dục tạo thành toàn bộ niệu đạo và phần xa của âm đạo. Tương đồng với tuyến tiền liệt ở nam giới, phần trên của niệu đạo tạo thành các tuyến cận niệu đạo (tuyến Skene). Tương đồng với tuyến hành niệu đạo (tuyến Cowper) ở nam giới, tuyến Bartholin hình thành bằng cách nảy chồi từ niệu đạo.

Điểm chính

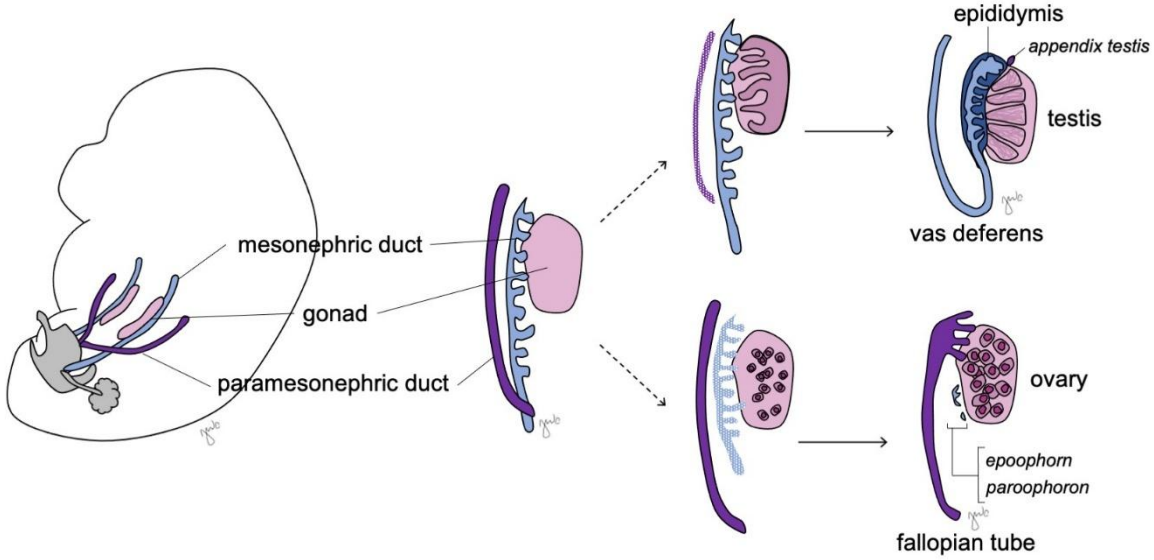
Ban đầu, hậu môn chung là một khoang được chia bởi vách niệu trực tràng để tạo thành xoang niệu sinh dục và ống hậu môn trực tràng. Xoang niệu sinh dục sau đó mở rộng về phía trên để tạo thành bàng quang và góp phần hình thành niệu đạo ở cả hai giới. Đồng thời, túi niệu thoái hóa để tạo thành ống niệu rốn, sau này trở thành dây chằng rốn giữa.

Tuyến sinh dục và hệ sinh sản

Ban đầu, tuyến sinh dục và đường sinh sản bên trong của cả nam và nữ đều chưa phân hóa. Ảnh hưởng của các yếu tố di truyền và nội tiết tố quyết định sự phát triển để hình thành tinh hoàn và các cấu trúc trung thận (Wolffian) liên quan hoặc buồng trứng và các cấu trúc cận trung thận (Müllerian) liên quan.

Trong tuần thứ 5 của thai kỳ, sự tăng sinh và cô đặc của biểu mô mầm và trung mô tạo thành gờ sinh dục nằm cạnh trung thận. **Các tế bào mầm nguyên thủy** được kết hợp với các cụm biểu mô gọi là dây sinh dục. Các dây sinh dục lõm vào mô trung mô tại chỗ và cho phép các tế bào mầm nguyên thủy di chuyển qua khoang túi noãn hoàng đến gờ sinh dục vào tuần thứ 6. Khi các tế bào mầm và dây sinh dục tập trung lại ở gờ sinh dục, các vùng vỏ và tủy của tuyến sinh dục sẽ phát triển. Các yếu tố WNT4 và SOX-9 được biểu hiện ở các gờ sinh dục và có sự khác biệt về mức độ biểu hiện trong quá trình xác định giới tính ở người. Sự hình thành tuyến sinh dục cũng được điều chỉnh bởi các yếu tố phiên mã bao gồm Wilms tumor 1 (WT1), LIM homeobox 9 (LHX9) và steroidogenesis factor 1 (SF1).

Tuyến **sinh dục chưa biệt hóa** có khả năng lưỡng tính và các tế bào mầm nguyên thủy có khả năng phát triển thành tinh trùng ở nam giới hoặc trứng ở nữ giới cho đến tuần thứ bảy của thai kỳ. **Ống trung thận (ống Wolffian)** và **ống cận trung thận (ống Müllerian)** cũng có khả năng lưỡng cực tại điểm này.



Hình 7. *Sự biệt hóa tuyến sinh dục.* Tuyến sinh dục (màu hồng) thường biệt hóa thành tinh hoàn với các cấu trúc ống trung thận tương ứng (màu xanh lam) hoặc buồng trứng với các cấu trúc ống cận trung thận tương ứng (màu tím).

Tuyến sinh dục nam và hệ sinh dục

Ở nam giới, tuyến sinh dục chưa biệt hóa phát triển thành tinh hoàn và các ống trung thận (ống Wolffian[4]) phát triển thành mào tinh, phần phụ mào tinh, ống dẫn tinh, túi tinh và ống phóng tinh.

Gen SRY (*vùng* xác định *giới* tính của nhiễm sắc thể *Y) (còn được gọi là yếu tố xác định* tinh hoàn [TDF]) nằm trên nhánh ngắn của nhiễm sắc thể Y tại vị trí Yp11.3 và khởi đầu quá trình phân hóa giới tính nam. Protein SRY tương ứng và các yếu tố phiên mã từ các gen *SOX-9* , *DAX-1* , *WT1* và *SF1* ảnh hưởng đến sự biệt hóa tuyến sinh dục.% cite mcelreavey1995a vilain1998a –file 01-01 %} SRY được phát hiện có khả năng điều hòa tăng SOX-9 để kích hoạt biểu hiện của *SF1* và thúc đẩy sự biệt hóa của tế bào Sertoli và Leydig. Các dây sinh dục nguyên thủy được tổ chức thành mạng lưới tinh hoàn (rete

[4] Ống Wolffian (hay ống trung thận) là cấu trúc phôi thai thiết yếu, hình thành hệ thống sinh sản nam giới (mào tinh hoàn, ống dẫn tinh, túi tinh) dưới tác động của androgen. Ở nữ giới, ống này thoái hóa, chỉ để lại các tàn dư nhỏ như ống Gartner. Sự phát triển của ống phụ thuộc vào testosterone.

testis) và các dây sinh tinh. Tế bào Sertoli và tế bào Leydig phát triển giữa các dây sinh tinh và khởi đầu quá trình sản xuất hormone thúc đẩy sự biệt hóa giới tính nam (sẽ được thảo luận bên dưới). Lớp màng bao tinh hoàn (tunica albuginea) bao bọc các dây này để tạo thành tinh hoàn. Các *dây* sinh tinh cuối cùng phát triển thành khoang và trở thành *các ống* sinh tinh khi đến tuổi dậy thì.

Sau đó, các tế bào Sertoli và Leydig bắt đầu sản xuất hormone tinh hoàn, dẫn đến một chuỗi các quá trình nam hóa. Tế bào Sertoli tiết ra yếu tố ức chế Müllerian (MIF) hoặc hormone chống Müllerian (AMH) dưới ảnh hưởng của SOX-9, SF1, WT1 và DAX1 cũng như hormone kích thích nang trứng (FSH). Hormone kháng Müllerian sau đó gây thoái hóa các ống cận trung mô (ống Müllerian), phần còn lại là phần phụ tinh hoàn và túi tiền liệt tuyến. SOX-9 và SF1 tương tác để tăng cường tác dụng của AMH gây ra sự thoái hóa ống Müller. Các tế bào Leydig đồng thời phản ứng với hormone luteinizing (LH) và gonadotropin màng đệm người (hCG) có cấu trúc tương tự để bắt đầu sản xuất testosterone vào tuần thứ 8-9. Testosterone gây ra sự biệt hóa của ống trung thận thành mào tinh hoàn, phần phụ mào tinh hoàn, ống dẫn tinh, ống phóng tinh và túi tinh. Cũng như sự nam hóa bộ phận sinh dục ngoài thông qua quá trình chuyển hóa thành DHT.

Sau quá trình phát triển, tinh hoàn bắt đầu di chuyển xuống vào tuần thứ 10 và phụ thuộc vào áp lực trong ổ bụng, ảnh hưởng của hormone và sức căng từ dây chằng treo tinh hoàn. Khi tinh hoàn đi vào vòng bẹn sâu (trong) và tạo thành ống bẹn, một lớp phúc mạc sẽ hình thành màng bao tinh hoàn. Tinh hoàn đi qua ống bẹn trong khoảng tuần thứ 20-28 và đi ra qua vòng bẹn nông (ngoài) để vào bìu. Cơ chéo ngoài, cơ chéo trong và màng cân ngang của thành bụng trước tạo thành các lớp bìu tương ứng bao phủ tinh hoàn, bao gồm màng bao tinh hoàn ngoài, màng cân và cơ nâng tinh hoàn, và màng bao tinh hoàn trong.

Tuyến sinh dục và hệ sinh dục nữ

Ở nữ giới, tuyến sinh dục chưa biệt hóa phát triển thành buồng trứng và ống cận trung thận (ống Müller) phát triển thành ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung và phần gần âm đạo.

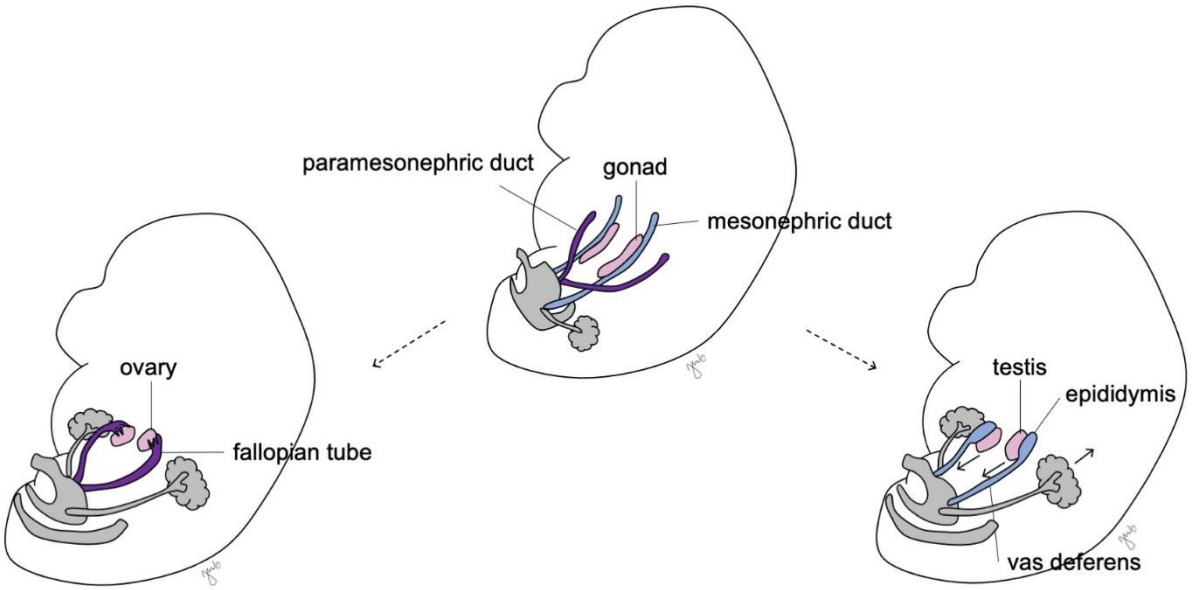
Buồng trứng phát triển ngay cả khi không có gen *SRY* ở những người có kiểu gen 46,XX hoặc kiểu gen 46,XY nhưng bị mất gen *SRY* . Vỏ buồng trứng phát triển mạnh và tạo ra các dây sinh dục sơ cấp kéo dài đến tủy sinh dục. Vào tháng thứ 4, các dây này phân chia và hình thành các nang nguyên thủy bao gồm tế bào sinh trứng và tế bào nang. Tế bào sinh trứng trải qua quá trình nguyên phân và các tế bào trứng sơ cấp bị ngừng lại ở kỳ đầu I vào thời điểm sinh ra, đóng vai trò là nguồn dự trữ nang trứng cho quá trình sinh sản trong tương lai. So với sự di chuyển của tinh hoàn, buồng trứng di chuyển xuống vùng chậu trong thời gian ngắn hơn.

Sự phát triển tuyến sinh dục nữ trước đây được coi là cơ chế "mặc định" xảy ra mà không chịu ảnh hưởng của gen *SRY* . Tuy nhiên, sự phát triển buồng trứng dường như không phải là một quá trình thụ động đơn giản. Nó được thúc đẩy tích cực thông qua các ảnh hưởng di truyền và phân tử của *WNT4* và *DAX-1* [5]. Cả hai gen đều có tác dụng chống lại tinh hoàn và *WNT4* được coi là "gen quyết định buồng trứng". *WNT4*[6] điều chỉnh tăng cường biểu hiện *DAX-1* để ức chế hoạt động phiên mã *của SF1* , ngăn chặn chức năng của SOX-9 và cuối cùng thúc đẩy sự phát triển buồng trứng.

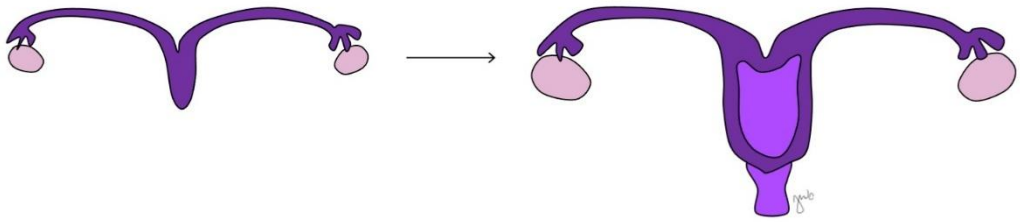
Trước khi phân hóa giới tính, các ống cận trung thận (ống Müller) hình thành như những chỗ lõm biểu mô nằm ở phía bên cạnh các ống trung thận (ống Wolff). Sự vắng mặt của AMH trong giai đoạn đầu phát triển phôi thai cho phép các ống cận trung thận (ống Müller) phát triển thành ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung và phần gần âm đạo. Các phần bên của các ống này tạo thành ống dẫn trứng. Các phần giữa của ống cận trung mô (ống Müller) hợp nhất ở đường giữa để tạo thành tử cung và đầu xa của các ống hợp nhất tiếp xúc với xoang niệu sinh dục để nối với âm đạo gần và xa. Mô trung mô xung quanh tạo ra nội mạc tử cung và cơ tử cung. Tương tự như các ống cận trung thận (ống Müller) thoái hóa thành phần phụ tinh hoàn ở nam giới, các ống trung thận thoái hóa ở nữ giới để tạo thành epoophoron, paroophoron và ống Gartner nằm cạnh âm đạo.

[5] DAX1 (Vùng quan trọng DSS–AHC trên nhiễm sắc thể X, gen 1; mã gen: *NR0B1*) là một protein thụ thể hạt nhân thiết yếu cho sự biệt hóa và phát triển các tuyến nội tiết, bao gồm tuyến thượng thận, buồng trứng, tinh hoàn, vùng dưới đồi và tuyến yên. Nó hoạt động như một chất ức chế phiên mã, điều hòa quá trình tạo hormone.

[6] WNT4 (Wingless-Type MMTV Integration Site Family, Member 4) là một gene và protein tín hiệu đóng vai trò quan trọng trong sự phát triển trước sinh, đặc biệt là hình thành hệ sinh dục nữ, thận và các tuyến nội tiết. Nó thúc đẩy phát triển giới tính nữ, ức chế hình thành tinh hoàn và điều hòa sản xuất androgen



Hình 8. *Sự biệt hóa của ống trung thận và ống cận trung thận*. Ở nam giới, ống trung thận (màu xanh) biệt hóa thành mào tinh hoàn, ống dẫn tinh, ống phóng tinh và túi tinh. Ở nữ giới, ống cận trung thận (màu tím) biệt hóa thành ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung và phần gần âm đạo.



Hình 9. *Sự hợp nhất của ống cận trung thận*. Phần giữa của các ống cận trung thận hợp

nhất ở đường giữa để tạo thành tử cung. Đầu xa của sự kết hợp này tạo thành cổ tử cung và phần gần âm đạo, sau đó nối về phía đuôi với xoang niệu sinh dục.

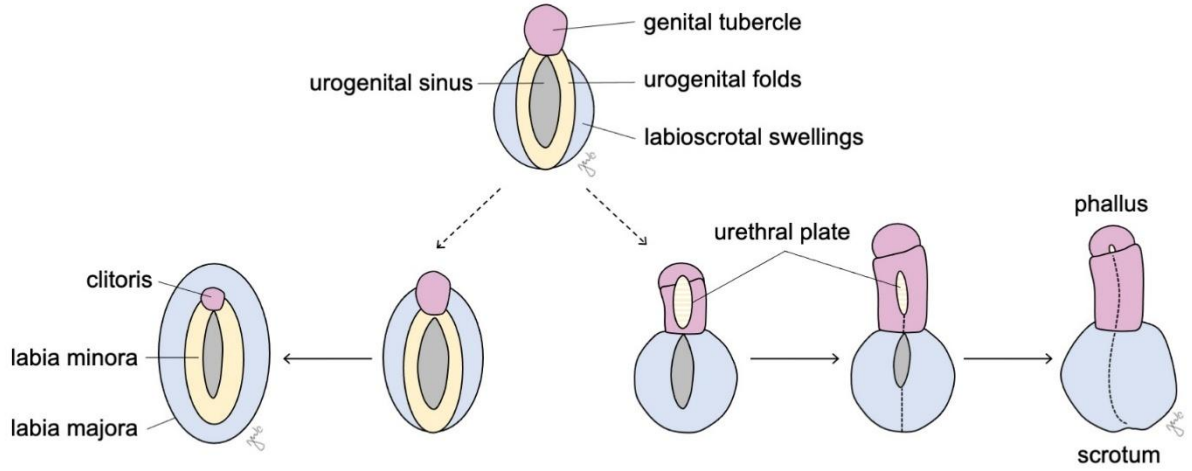
Tương tự như sự phát triển của tuyến sinh dục, sự phát triển của đường sinh dục nữ cũng không phải là một cơ chế "mặc định" thụ động, vì tín hiệu WNT4 rất cần thiết cho sự phát triển và biệt hóa ống Müller cũng như ức chế sự biệt hóa giới tính nam. Các gen Homeobox góp phần vào sự sắp xếp theo hướng trước-sau của các cấu trúc cận trung thận (Müllerian). Tương tự như tế bào Sertoli của tinh hoàn, tế bào hạt buồng trứng cuối cùng cũng tiết ra AMH , nhưng quá trình này diễn ra muộn hơn trong quá trình phát triển của bào thai sau khi các cấu trúc cận trung thận (Müllerian) đã phát triển.

Điểm chính

Sự biệt hóa tuyến sinh dục và ống dẫn được trình bày trong Bảng 1. Tuyến sinh dục chưa biệt hóa và các tế bào mầm nguyên thủy có thể phát triển thành tinh hoàn với tế bào sinh tinh hoặc buồng trứng với tế bào sinh trứng. Sự tiết hormone sau đó từ các tuyến sinh dục này ảnh hưởng đến ống trung thận (ống Wolffian) để trở thành mào tinh, phần phụ mào tinh, ống dẫn tinh, ống phóng tinh và túi tinh hoặc ống cận trung thận (ống Müllerian) để trở thành ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung và phần gần âm đạo.

Bộ phận sinh dục ngoài

Ban đầu, cơ quan sinh dục ngoài có tiềm năng lưỡng tính cho cả hai giới cho đến tuần thứ bảy của thai kỳ. Khi hậu môn phân chia thành xoang niệu sinh dục và ống hậu môn trực tràng (đã được thảo luận trước đó trong phần **đường tiết niệu dưới**), các nếp gấp phát triển ở cả hai bên của hậu môn. Sau khi vách ngăn niệu trực tràng hoàn thành quá trình phân chia hậu môn, các nếp gấp bên trở thành các **nếp gấp niệu sinh dục** và phần trước của các nếp gấp hợp nhất để tạo thành **củ sinh dục** . Các khối phồng ở hai bên củ sinh dục tạo thành các **khối phồng môi bìu** . Củ sinh dục, các nếp gấp niệu sinh dục và các khối phồng môi bìu phân hóa dưới ảnh hưởng của hormone từ các tuyến sinh dục đang phát triển đồng thời.



Hình 10. *Sự biệt hóa cơ quan sinh dục ngoài.* Củ sinh dục (màu hồng), nếp gấp niệu sinh dục (màu vàng) và các khối sưng môi bìu (màu xanh) lần lượt biệt hóa thành âm vật, môi bé và môi lớn ở nữ giới hoặc dương vật, tấm niệu đạo và bìu ở nam giới.

Bộ phận sinh dục ngoài của nam giới

Ảnh hưởng của androgen từ testosterone và dihydrotestosterone (DHT) gây ra sự nam hóa xoang niệu sinh dục và cơ quan sinh dục ngoài thành dương vật và bìu Hình 10.

Việc tiếp xúc với androgen khiến mầm sinh dục kéo dài ở tuần thứ 8-12, sau đó tiếp tục phát triển theo chiều dọc bắt đầu từ tuần thứ 14 của thai kỳ và có thể phát hiện cấu trúc dương vật bằng siêu âm bắt đầu từ tuần thứ 18. *SHH* được biểu hiện trong biểu mô mầm sinh dục và tấm niệu đạo, và có thể tạo điều kiện thuận lợi cho ảnh hưởng của androgen đến sự hình thành dương vật và các hình thức nam hóa sinh dục khác. Sự ngưng tụ mô trung mô ở dương vật tạo thành thể hang và thể xốp. Hiện tượng cong dương vật về phía bụng đã được ghi nhận ở thai nhi cho đến tuần thứ 20 của thai kỳ và dần dần biến mất trong suốt thời gian còn lại của thai kỳ.

Các nếp gấp niệu sinh dục hợp nhất ở đường giữa để tạo thành tấm niệu đạo như một phần của quá trình phát triển niệu đạo dương vật. Một rãnh ở đường giữa của tấm niệu đạo sâu dần và các mép biểu mô của tấm hợp nhất để tạo thành một ống. Đường nối biểu mô hình thành từ sự hợp nhất này sau đó được tái cấu trúc và thay thế bằng các tế bào trung mô. Trong khi niệu đạo dương vật gần hợp nhất về phía đuôi với niệu đạo tuyến tiền liệt từ xoang niệu sinh dục, quá trình tạo ống diễn ra về phía xa và phía bụng. Như đã thảo luận trước đó, sự phát triển của niệu đạo quy đầu vẫn còn gây tranh cãi. Mặc dù khía

cạnh này của niệu đạo trước đây được cho là do sự lõm vào của ngoại bì từ đầu quy đầu, các nghiên cứu gần đây hơn đã đề xuất rằng niệu đạo quy đầu hình thành thông qua quá trình tạo ống với sự biệt hóa nội bì tiếp theo thành biểu mô vảy. Khi dương vật dài ra và tấm niệu đạo hình ống, các phần phình ra ở môi bìu hợp nhất ở đường giữa tại đường nối giữa để tạo thành bìu.

Bộ phận sinh dục ngoài của nữ giới

Mặc dù sự thiếu hụt androgen giúp tránh hiện tượng nam hóa, nhưng sự phát triển của cơ quan sinh dục ngoài nữ giới không phải là quá trình "mặc định" vì hai nhiễm sắc thể X, sự phát triển của buồng trứng và estrogen đều góp phần vào quá trình này. Tầm quan trọng của các yếu tố di truyền, tuyến sinh dục và nội tiết tố đối với sự phát triển có thể được chứng minh bằng hiện tượng cơ quan sinh dục ngoài kém phát triển ở bệnh nhân mắc hội chứng Turner thiếu một nhiễm sắc thể X hoặc trong các báo cáo về chuyển đoạn nhiễm sắc thể X.

Xoang niệu sinh dục và cơ quan sinh dục ngoài phát triển thành âm vật, môi lớn và môi nhỏ, và phần dưới âm đạo dưới ảnh hưởng của estrogen và khi không có androgen. Củ sinh dục thoái hóa khi không có androgen và hình thành âm vật. Xoang niệu sinh dục (ban đầu hình thành sau khi phân chia hậu môn-tuyến sinh dục) tạo ra toàn bộ niệu đạo nữ và phần xa của âm đạo. Phần xa của âm đạo hợp nhất ở phía trên với các ống cận trung thận. Các tế bào trung tâm thoái hóa để tạo thành lòng âm đạo và thành sau lõm vào để tạo thành màng trinh. Các nếp gấp niệu sinh dục trở thành môi nhỏ với sự hợp nhất tối thiểu ở phía sau để tạo thành nếp gấp sau. Các khối phồng môi bìu vẫn không hợp nhất ở nữ giới để trở thành môi lớn.

Bảng 1. Phân hóa và phát triển giới tính.

	Nam giới	**Nữ giới**
Tuyến sinh dục		
Tế bào mầm nguyên thủy	Tế bào sinh tinh	Noãn bào
Dây sinh dục	Dây sinh tinh	Nang nguyên thủy
Ống trung thận (ống Wolffian)	Mào tinh hoàn, phần phụ mào tinh hoàn, ống dẫn tinh, túi tinh, ống phóng tinh	Ống Gartner, epoophoron, paroophoron

	Nam giới	Nữ giới
ống cận trung mô (ống Müller)	tinh hoàn phụ, túi tiền liệt tuyến	Ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung, âm đạo gần
Xoang niệu sinh dục	Bàng quang, niệu đạo gần, có thể cả niệu đạo quy đầu xa	Bàng quang, niệu đạo, âm đạo xa
Bộ phận sinh dục ngoài		
Củ sinh dục	Dương vật	Âm vật
Nếp gấp niệu sinh dục	Tấm niệu đạo	Môi nhỏ
Sưng môi bìu	Bìu	Môi lớn

Điểm chính

Sự biệt hóa của cơ quan sinh dục ngoài cũng được trình bày trong. Củ sinh dục phát triển thành dương vật ở nam giới và âm vật ở nữ giới. Các nếp gấp niệu sinh dục phát triển thành tấm niệu đạo ở nam giới và môi bé ở nữ giới. Các khối sưng môi bìu phát triển thành bìu ở nam giới và môi lớn ở nữ giới. Là một phần của sự phát triển đường tiết niệu dưới, xoang niệu sinh dục hình thành niệu đạo gần và các nếp gấp niệu sinh dục của nó hình thành tấm niệu đạo cho niệu đạo xa ở nam giới. Ngược lại, xoang niệu sinh dục hình thành toàn bộ niệu đạo ở nữ giới cũng như âm đạo xa.

Phần kết luận

Sự phát triển của đường tiết niệu và đường sinh dục được tích hợp thông qua nguồn gốc phôi thai và sự tương tác giữa chúng. Thận đang phát triển trải qua các giai đoạn tiền thận, trung thận và hậu thận. Sự tương tác giữa trung thận và hậu môn sinh dục tạo ra chồi niệu quản và mầm hậu thận, cuối cùng phát triển thành thận và đường tiết niệu trên. Đồng thời, hậu môn sinh dục phân chia, và xoang niệu sinh dục trước phát triển thành bàng quang và góp phần hình thành niệu đạo ở cả nam và nữ. Tuyến sinh dục, ống trung thận (ống Wolffian) và ống cận trung thận (ống Müllerian), và cơ quan sinh dục ngoài có tiềm năng phát triển theo phổ biệt hóa giới tính nam và nữ: ảnh hưởng của di truyền và hormone lần lượt tác động đến chức năng tuyến sinh dục và hình thái của phôi đang phát

triển. Nhiều thay đổi về gen, tương tác phân tử hoặc mô đang phát triển liên quan đến các quá trình này có thể ảnh hưởng đến cấu trúc giải phẫu và chức năng lâu dài của các cấu trúc tương ứng.

Chương 2: Chẩn đoán hình ảnh hệ tiết niệu (Imaging of the Urinary Tract)

Chẩn đoán hình ảnh là một công cụ mạnh mẽ để hiểu rõ diễn biến tự nhiên của nhiều bệnh lý ảnh hưởng đến hệ tiết niệu sinh dục (GU), cả về mặt giải phẫu và chức năng. Khi được sử dụng tối ưu, chẩn đoán hình ảnh giúp cải thiện kết quả điều trị cho bệnh nhân đồng thời giảm thiểu rủi ro. Có nhiều phương pháp khác nhau để chụp ảnh chi tiết cơ thể người, bao gồm siêu âm (US), chụp cộng hưởng từ (MRI), chụp cắt lớp vi tính (CT), xạ hình hạt nhân và chụp X-quang/huỳnh quang. Những tiến bộ công nghệ trong các phương pháp này vẫn đang tiếp diễn.

Trong nhi khoa, chỉ định chụp ảnh chẩn đoán không chỉ phụ thuộc vào biểu hiện lâm sàng mà còn phụ thuộc vào tuổi (hoặc mức độ phát triển) của bệnh nhân. Có thể cần nhiều hơn một kỹ thuật hình ảnh để đánh giá đầy đủ cấu trúc giải phẫu và sinh lý của đường tiết niệu sinh dục . Mặc dù biểu hiện lâm sàng là yếu tố quan trọng hàng đầu và thường cho phép áp dụng phương pháp chẩn đoán hình ảnh theo thuật toán, nhưng phương pháp tốt nhất ở thanh thiếu niên có thể khác với ở trẻ sơ sinh hoặc trẻ mới biết đi.

Các vấn đề liên quan đến bức xạ

Trong hai mươi đến ba mươi năm qua, cả các bác sĩ lâm sàng và người dân đều ngày càng lo ngại về việc tiếp xúc với bức xạ từ chẩn đoán hình ảnh y tế và những nguy hiểm tiềm tàng của nó, đặc biệt là ở bệnh nhi. Nguy cơ mắc ung thư trong tương lai có thể cao hơn ở trẻ em do một số yếu tố. Thứ nhất, trẻ nhỏ có kích thước nhỏ hơn người lớn, dẫn đến năng lượng động học trên mỗi đơn vị khối lượng lớn hơn với cùng một lượng bức xạ. Trẻ em cũng có tốc độ tăng sinh tế bào cao hơn, làm tăng độ nhạy cảm với bức xạ. Cuối cùng, trẻ em có tuổi thọ cao hơn kể từ thời điểm tiếp xúc với bức xạ, cho phép các đột biến nhiễm sắc thể do bức xạ gây ra trở nên có ý nghĩa lâm sàng.

Trong nhiều trường hợp, câu hỏi lâm sàng có thể được giải đáp mà không cần sử dụng bức xạ ion hóa. Tuy nhiên, cần thận trọng cân nhắc giữa rủi ro và lợi ích của thủ thuật. Trong trường hợp chấn thương, tiêu chuẩn vàng vẫn là chụp CT bụng và khung chậu có tiêm thuốc cản quang. Điều này sẽ giúp các bác sĩ chỉ định chụp CT cảm thấy yên tâm khi biết rằng hai mươi năm cải tiến công nghệ CT đã cho phép giảm liều chiếu xạ xuống thấp hơn từ mười đến một trăm (hoặc hơn) lần so với thời điểm đầu thiên niên kỷ. Mặt khác, nhiều bác sĩ lâm sàng không biết rằng một phim chụp X-quang bụng đơn lẻ (KUB) không tiết kiệm được nhiều bức xạ so với chụp CT bụng hiện đại.

Mặc dù chụp cộng hưởng từ (MRI) có vẻ ưu việt hơn so với chụp cắt lớp vi tính (CT) về mặt bức xạ, nhưng gây mê vẫn là điều cần thiết đối với hầu hết trẻ em dưới khoảng 8 tuổi khi chụp MRI . Những rủi ro của việc gây mê (đặc biệt là gây mê lặp lại) đối với trẻ em vẫn chưa rõ ràng. Thời gian quét nhanh hơn, giao diện thực tế ảo và các chương trình hỗ trợ tâm lý cho trẻ em hiệu quả đều hứa hẹn sẽ giảm thiểu nhu cầu gây mê.

Những câu hỏi cần đặt ra khi lựa chọn đề tài nghiên cứu là:

1. Liệu cuộc điều tra này có giải đáp được câu hỏi lâm sàng?
2. Liệu có nghiên cứu nào trước đây có thể trả lời câu hỏi lâm sàng hiện tại không?
3. Liệu có phương án nào an toàn hơn (xét đến nhu cầu xạ trị hoặc gây mê) không?
4. Bệnh nhân của tôi đang ở trình độ phát triển nào?

Nếu có bất kỳ thắc mắc nào, bạn nên thảo luận với bác sĩ chuyên khoa X quang.

Tương phản trong hình ảnh học đường tiết niệu

Thuốc cản quang chứa iốt

Thuốc cản quang chứa iốt được sử dụng trong chụp CT và VCUG . Khi chỉ định một thủ thuật có sử dụng thuốc cản quang, bác sĩ lâm sàng cần nhận thức được các rủi ro tiềm ẩn. Đầu tiên là nguy cơ phản ứng dị ứng nghiêm trọng hoặc phản ứng giống dị ứng. Các biến cố bất lợi này rất hiếm gặp với các thuốc cản quang hiện đại. Ước tính tỷ lệ phản ứng dị ứng là 0,6%, trong đó hầu hết là nhẹ và tự khỏi. Đối với các phản ứng nghiêm trọng, ước tính là 0,04%. Tiền sử phản ứng dị ứng với thuốc cản quang chứa iốt là yếu tố nguy cơ rõ ràng và quan trọng nhất đối với phản ứng tiếp theo. Nguy cơ ở những bệnh nhân có tiền sử như vậy cần được cân nhắc cẩn thận so với lợi ích của việc chụp CT tiếp theo. Bằng chứng về lợi ích của việc dùng thuốc dự phòng vẫn chưa rõ ràng.

Nguy cơ thứ hai mà bác sĩ chỉ định cần xem xét là nguy cơ tổn thương thận cấp tính do thuốc cản quang (CI - AKI), được định nghĩa là sự suy giảm đột ngột chức năng thận do tiêm thuốc cản quang chứa iốt vào mạch máu. Thật không may, nguy cơ thực sự của tình trạng này vẫn chưa được biết rõ ngay cả ở người lớn. Cũng như các phản ứng dị ứng, có một yếu tố nguy cơ thường được chấp nhận trong thực hành tốt nhất là làm tăng nguy cơ CI - AKI ở bệnh nhân ; yếu tố nguy cơ này là suy thận từ trước. Chưa có ngưỡng eGFR rõ ràng nào được thiết lập (trên đó nguy cơ có thể bỏ qua). Tuy nhiên, Hiệp hội X quang Hoa Kỳ (ACR) khuyến nghị ngưỡng eGFR là 30 mL/min/1.73 m^2.

Việc tính toán eGFR ở trẻ em đòi hỏi phải biết chiều cao của bệnh nhân và nồng độ creatinine huyết thanh. Giá trị eGFR gần đúng sau đó được đưa ra bằng phương trình Schwartz thực hiện tại giường bệnh:

GFR (mL/phút/1,73 m^2) = 0,41 × chiều cao / nồng độ creatinine huyết thanh

Hiện nay có những công thức mới hơn cung cấp ước tính chính xác hơn về chức năng thận dựa trên creatinine huyết thanh hoặc cystatin-c, bao gồm cả các phương trình CKiD-U25, được điều chỉnh theo tuổi, giới tính và chiều cao. Điều quan trọng cần lưu ý là bệnh nhân mắc bệnh thận mạn tính phụ thuộc vào lọc máu có thể được tiêm thuốc cản quang chứa iốt mà không có nguy cơ bị suy thận cấp , vì thận của họ không còn hoạt động.

Thuốc cản quang MRI

Đối với chụp cộng hưởng từ (MRI) có sử dụng chất tương phản, người ta dùng chất tạo phức gadolinium. Phản ứng dị ứng với các chất này thậm chí còn ít xảy ra hơn so với chất tương phản chứa iốt, với tỷ lệ xấp xỉ 0,05%. Việc xử lý các phản ứng dị ứng với gadolinium cũng tương tự như đối với các chất tương phản chứa iốt, và điều này sẽ được thảo luận bên dưới. Một nguy cơ đặc thù của chất gadolinium là bệnh xơ hóa hệ thống do thận (NSF), một bệnh giống như xơ cứng bì có thể dẫn đến co cứng khớp và suy tạng, và đôi khi có thể gây tử vong. Tình trạng này vẫn chưa được hiểu rõ, nhưng may mắn thay nó khá hiếm gặp. Bệnh nhân bị tổn thương thận cấp tính, bệnh thận mãn tính giai đoạn 4 hoặc giai đoạn 5, hoặc những người đang chạy thận nhân tạo có thể có nguy cơ mắc NSF lên đến 7% khi sử dụng một số chất tương phản gadolinium (loại I hoặc có thể là loại III). Việc sử dụng gadolinium ở những bệnh nhân này vẫn có thể phù hợp trong những trường hợp hiếm hoi khi lợi ích tiềm năng của chụp MRI có chất tương phản rất cao. Tuy nhiên, việc lấy sự đồng ý của bệnh nhân trong trường hợp này là điều cần thiết. Bất cứ khi nào có thể, nên sử dụng chất tương phản gadolinium có nguy cơ thấp hơn (nhóm II) cho nhóm bệnh nhân này.

Chất cản quang siêu âm

Các chất tương phản siêu âm bao gồm các vi hạt phospholipid hoặc protein chứa khí trơ có khả năng phản xạ âm. Các chất này tạm thời cải thiện độ phân giải tương phản siêu âm và được chấp thuận sử dụng đường tĩnh mạch và nội soi. Cần có phần mềm siêu âm chuyên dụng. Các chất tương phản siêu âm rất an toàn, với các phản ứng nghiêm trọng xảy ra trong khoảng 0,01% trường hợp. Không có độc tính thận nào được biết đến ở liều lượng đã được phê duyệt.

Quản lý các phản ứng dị ứng

Các khuyến nghị hiện tại của Sổ tay hướng dẫn về thuốc cản quang của Trường Cao đẳng X quang Hoa Kỳ về xử lý phản ứng dị ứng khuyên nên tiêm epinephrine ngay lập tức khi có các trường hợp sau:

- Co thắt phế quản nghiêm trọng
- Ban đỏ lan tỏa kèm theo hạ huyết áp nghiêm trọng
- Phù thanh quản

- Hạ huyết áp kèm nhịp tim nhanh

Chế độ liều dùng hiện tại được tóm tắt trong bảng dưới đây Bảng 1.

Bảng 1. Liều lượng epinephrine cho các phản ứng với thuốc cản quang.

Tuyến đường	Liều lượng	Ghi chú	Lặp lại	Liều tối đa
tiêm tĩnh mạch	0,01 mg/kg	truyền dịch tĩnh mạch liên tục một cách chậm rãi.	Cứ sau 5-15 phút	1 mg
tiêm bắp	0,01 mg/kg		Cứ sau 5-15 phút	1 mg
Ống tiêm tự động 15–30 kg	0,15 mg	Sử dụng IV (ở trên) nếu cân nặng dưới 15 kg.		
Ống tiêm tự động > 30 kg	0,3 mg			

Tiêu chí phù hợp của ACR là những khuyến nghị đồng thuận được cung cấp miễn phí trực tuyến cho các bác sĩ lâm sàng khi tìm kiếm phương pháp chẩn đoán hình ảnh phù hợp trong nhiều tình huống khác nhau. Các khuyến nghị này được phát triển bởi các hội đồng chuyên gia và được cập nhật thường xuyên.

Bảng 2. Tiêu chí đánh giá tính phù hợp của ACR và các khuyến nghị về siêu âm thận.

Chỉ định	Ghi chú
Trẻ sơ sinh được tiêm phòng UTD trước sinh , siêu âm sau sinh lần đầu.	Tốt nhất là nên có tuổi đời ít nhất 72 giờ.
Trẻ sơ sinh được kiểm tra UTD trước sinh và siêu âm sau sinh bình thường.	Theo dõi định kỳ 1-6 tháng theo quyết định của bác sĩ.

Chỉ định	Ghi chú
Trẻ sơ sinh có UTD trước sinh và SFU độ 1-2 hoặc APRPD nhỏ hơn 15 mm trên siêu âm sau sinh.	Hãy xem xét việc thực hiện xét nghiệm tiểu tiện như một phương pháp điều tra bổ sung.
Trẻ sơ sinh có UTD trước sinh và SFU độ 3-4 hoặc APRPD lớn hơn 15 mm trên siêu âm sau sinh.	Nghiên cứu về chức năng tiểu tiện và chụp xạ hình hệ thống dẫn niệu bằng y học hạt nhân cũng được khuyến nghị.
tiểu ra máu không do chấn thương	Khi có thể quan sát bằng mắt thường hoặc kèm theo protein niệu.
Nghi ngờ sỏi thận	
Nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt	Ở trẻ dưới 2 tháng tuổi
Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát kèm sốt hoặc đáp ứng kém với thuốc kháng sinh.	

Các phương thức hình ảnh

Siêu âm

Ở trẻ em, siêu âm (Ultra Sound) là một phương pháp chẩn đoán chủ lực. Nó gần như luôn là phương pháp đầu tiên được sử dụng để chẩn đoán các bất thường ở thận (chấn thương là trường hợp ngoại lệ đáng chú ý). Siêu âm có giá thành rẻ, không sử dụng tia X và dễ dàng tiếp cận. Nhược điểm là nó phụ thuộc vào người thực hiện. Đặc biệt khi việc đọc kết quả được thực hiện từ xa, bác sĩ X quang phụ thuộc rất nhiều vào kỹ thuật viên siêu âm.

Đối với các chỉ định nêu dưới đây, siêu âm được khuyến cáo là phương pháp chẩn đoán hình ảnh ban đầu.

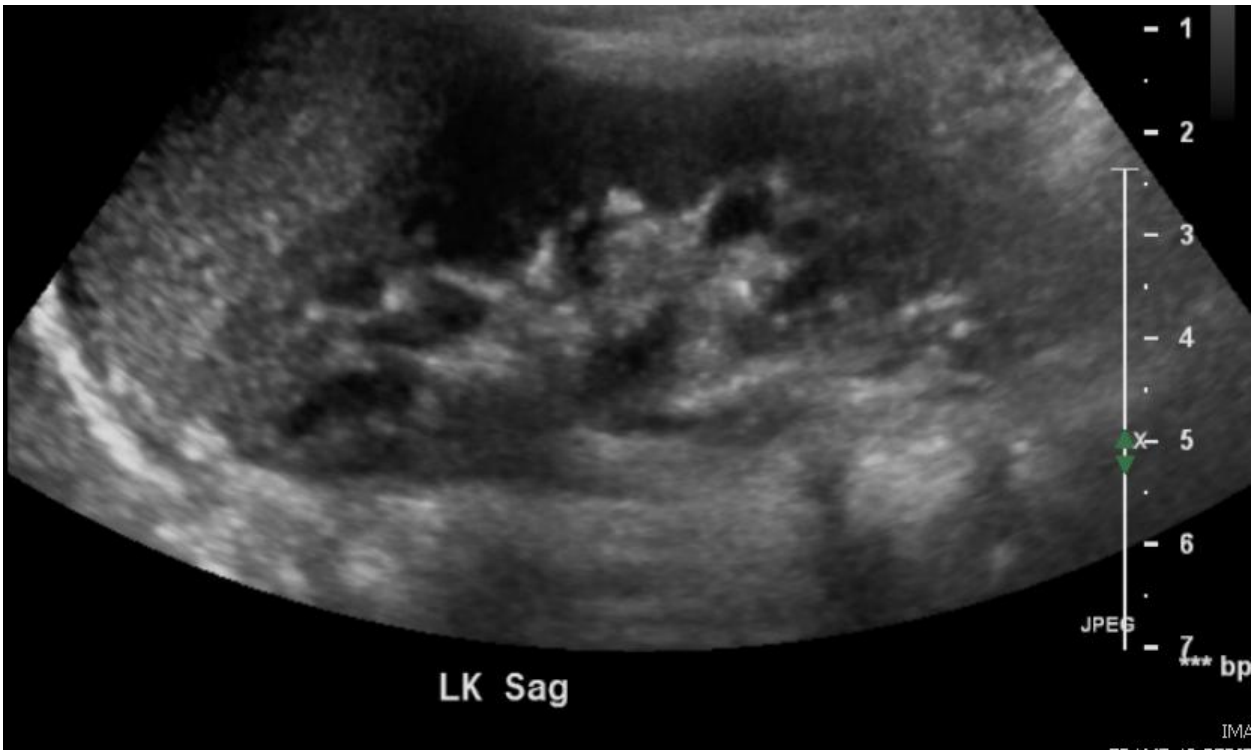
Giải phẫu thận

Kích thước thận theo độ tuổi đã được xác định rõ ràng và sự phát triển phù hợp có thể dễ dàng được chứng minh bằng siêu âm. Có một biên độ sai số xấp xỉ cộng hoặc trừ 7 mm tùy thuộc vào mặt phẳng hình ảnh hoặc chuyển động của bệnh nhân (với CT được coi là

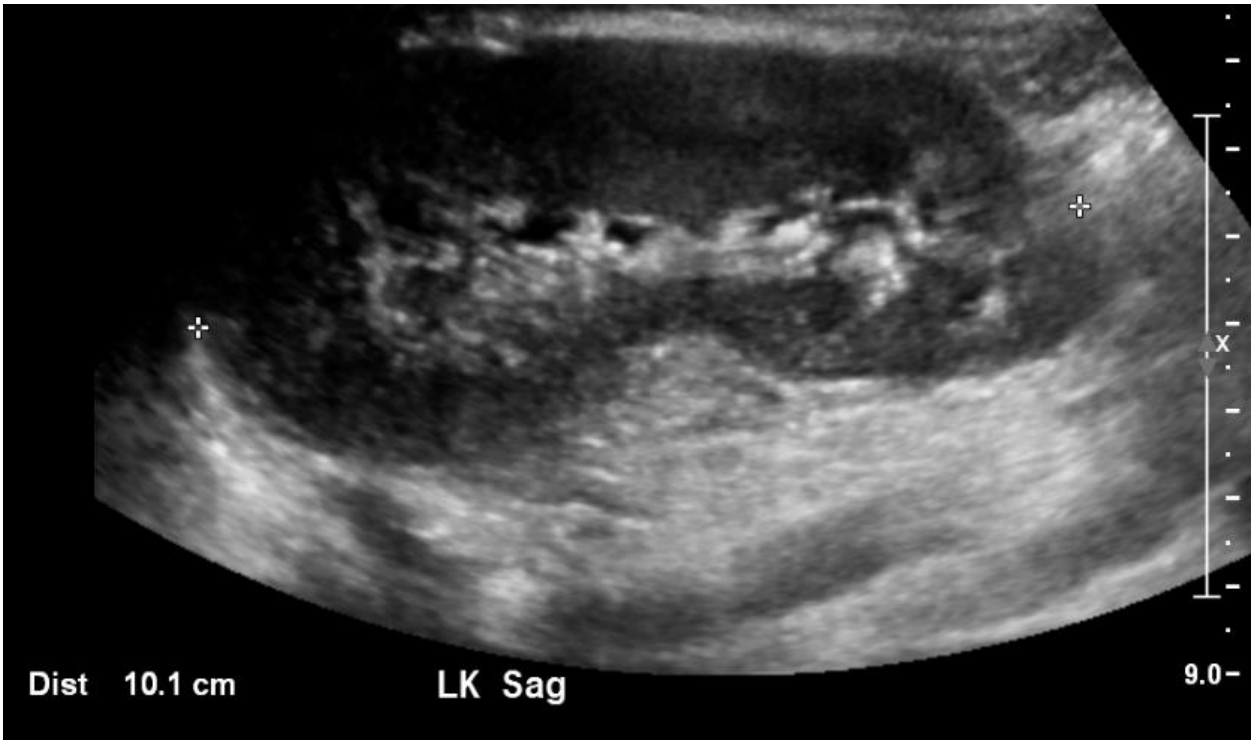
tiêu chuẩn vàng), có nghĩa là việc so sánh giữa nhiều lần siêu âm trước đó sẽ cung cấp một chỉ số đáng tin cậy hơn về sự phát triển của thận (hoặc sự thiếu phát triển). Thận có thể có cấu trúc thùy hoặc có các cột Bertin nổi bật như những biến thể bình thường.

Sự phân biệt giữa vỏ và tủy thận thường rất rõ rệt ở trẻ sơ sinh. Khi các cầu thận ở vỏ thận được cắt tỉa sinh lý khi trẻ trưởng thành, vỏ thận thường trở nên ít phản âm hơn. Do đó, thận bình thường ở trẻ lớn hơn hoặc thanh thiếu niên sẽ giống với hình ảnh ở người lớn, với độ phản âm gần như tương đồng giữa vỏ và tủy thận, tương phản rõ ràng với xoang thận sáng. Việc nắm vững hình ảnh bình thường của thận ở các độ tuổi khác nhau là rất cần thiết đối với bác sĩ X quang nhi khoa và cho phép chẩn đoán các bất thường nhỏ.

Hình 1. Thận bình thường ở trẻ bốn tháng tuổi.



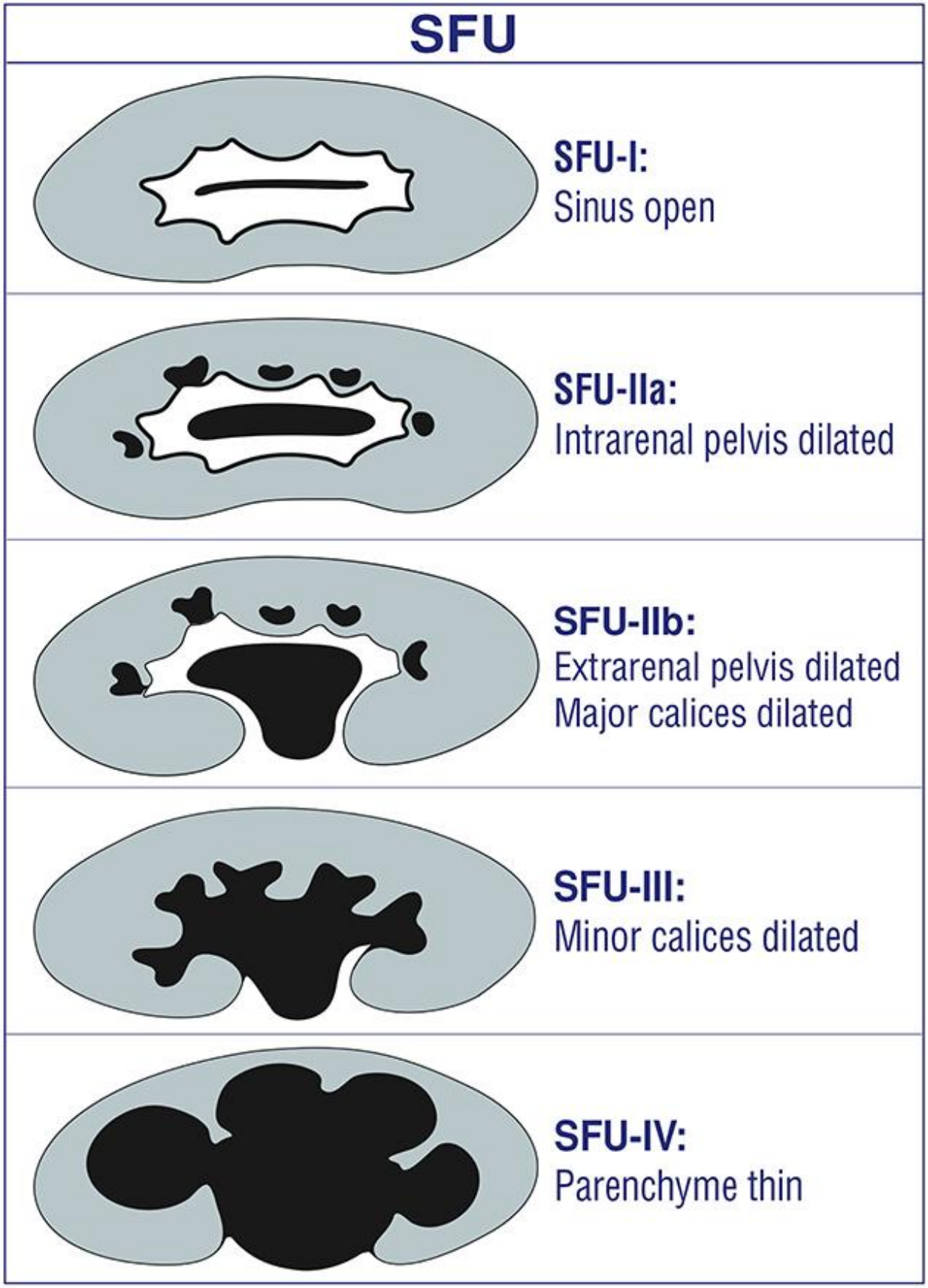
Hình 2. Thận bình thường ở trẻ 3 tuổi.



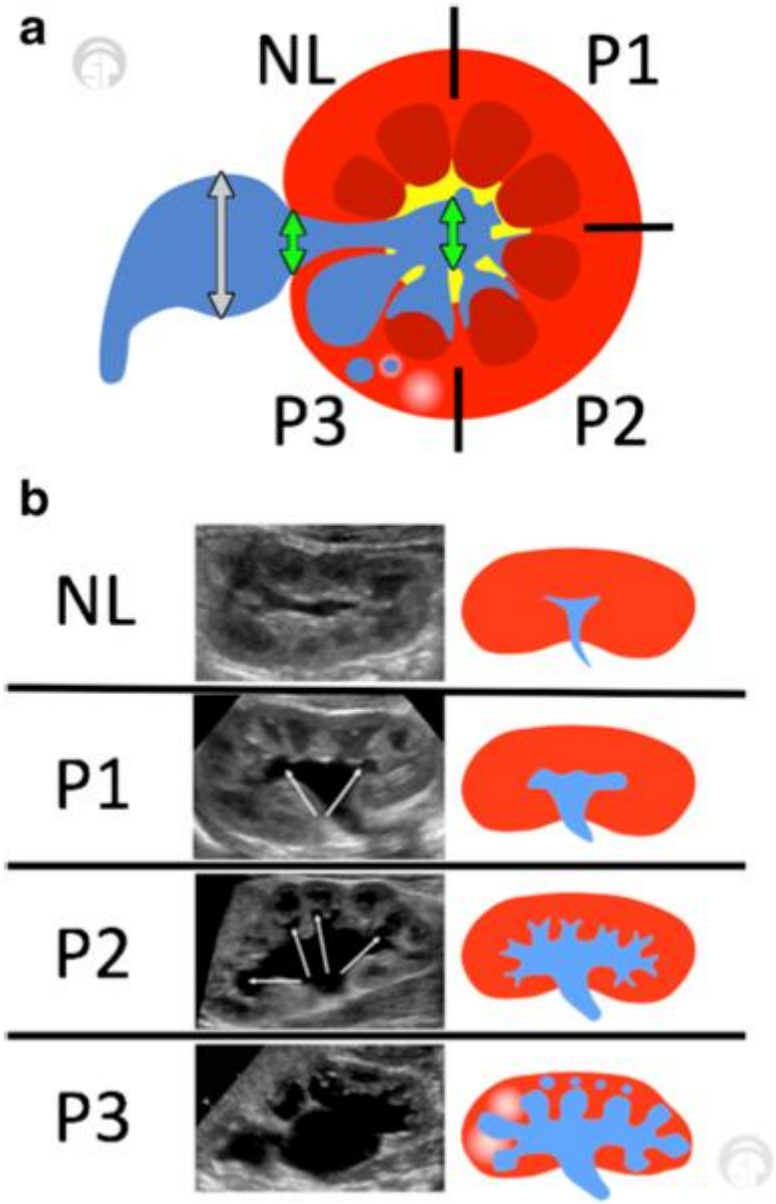
Hình 3. Thận bình thường ở trẻ 11 tuổi.

Theo dõi tình trạng giãn đường tiết niệu trước sinh

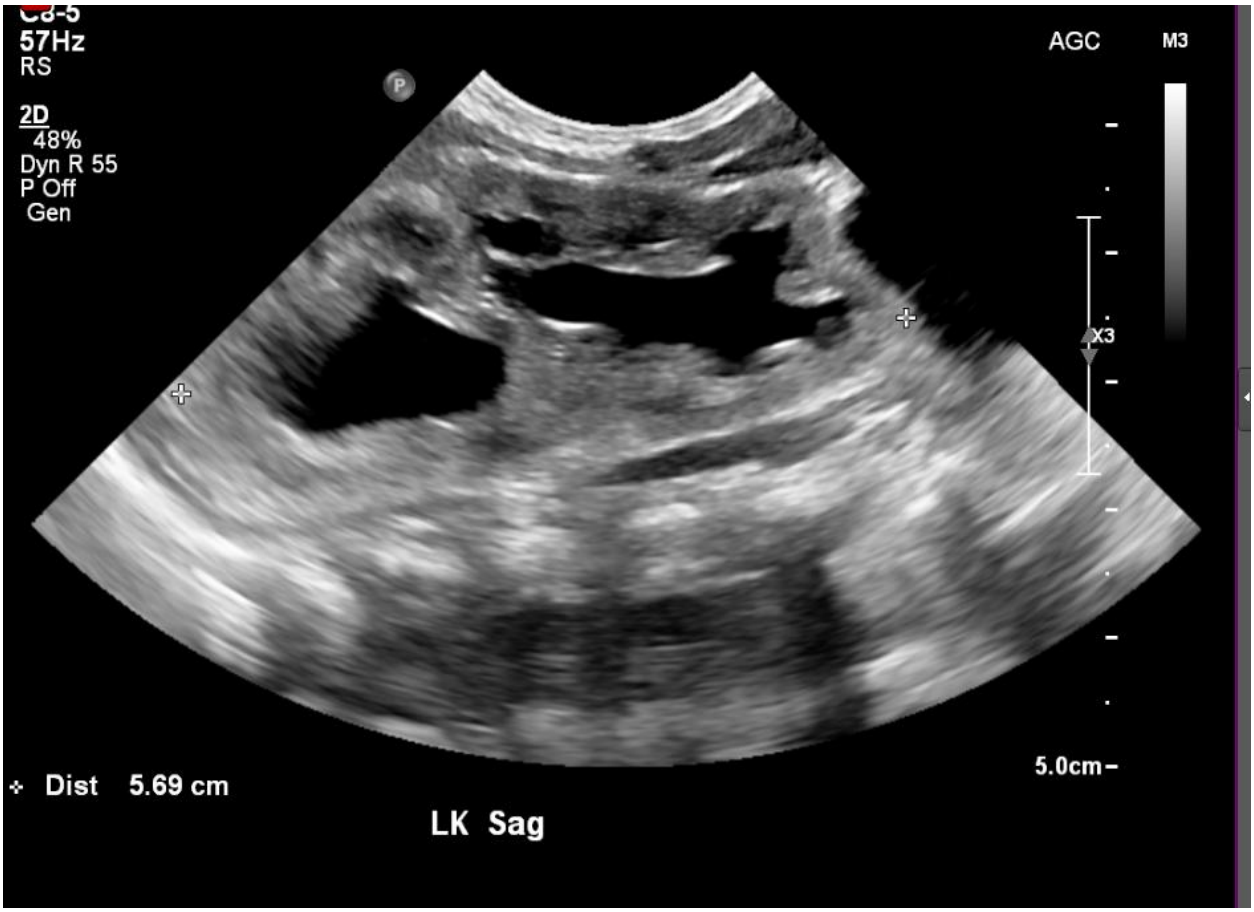
Đây là chỉ định phổ biến nhất cho siêu âm thận nhi khoa trong môi trường ngoại trú. Cấu trúc của hệ thống dẫn niệu giãn thường được mô tả rõ ràng bằng siêu âm và có thể cung cấp manh mối về nguyên nhân gây bệnh. Mặc dù đã có nhiều nỗ lực chuẩn hóa (bắt đầu từ năm 1988 và vẫn đang tiếp diễn), thuật ngữ mô tả vẫn còn thiếu nhất quán. Sự thiếu nhất quán này đã cản trở các nỗ lực liên hệ kết quả tiết niệu với mức độ giãn hệ thống dẫn niệu trước sinh. Trong khi các tiêu chí phù hợp của ACR dựa trên hệ thống phân loại SFU năm 1988, hầu hết các bệnh viện nhi hiện nay đã áp dụng hệ thống phân loại UTD. Hệ thống phân loại này được phát triển vào năm 2014. UTD đã đưa ra thuật ngữ mô tả thống nhất cho cả siêu âm trước và sau sinh để tạo điều kiện thuận lợi cho việc đánh giá chu sinh được chuẩn hóa. Các bác sĩ lâm sàng nên làm quen với cách diễn đạt trong thực hành X quang liên kết của họ và khuyến khích chuẩn hóa khi có thể.


SFU
SFU-I:
Sinus open
SFU-IIa:
Intrarenal pelvis dilated
SFU-IIb:
Extrarenal pelvis dilated
Major calices dilated
SFU-III:
Minor calices dilated
SFU-IV:
Parenchyme thin

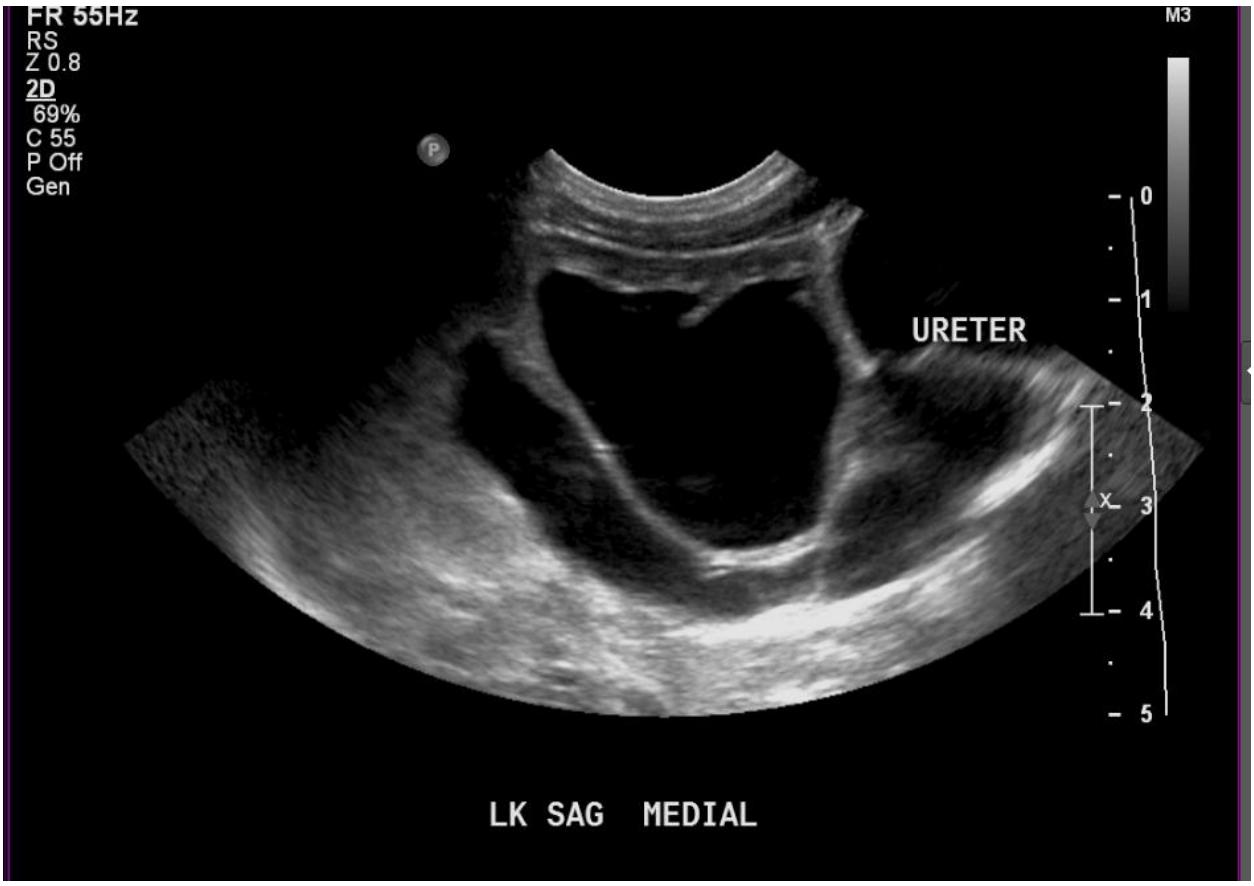
Hình 4. Phân loại SFU về sự giãn nở của hệ thống dẫn lưu



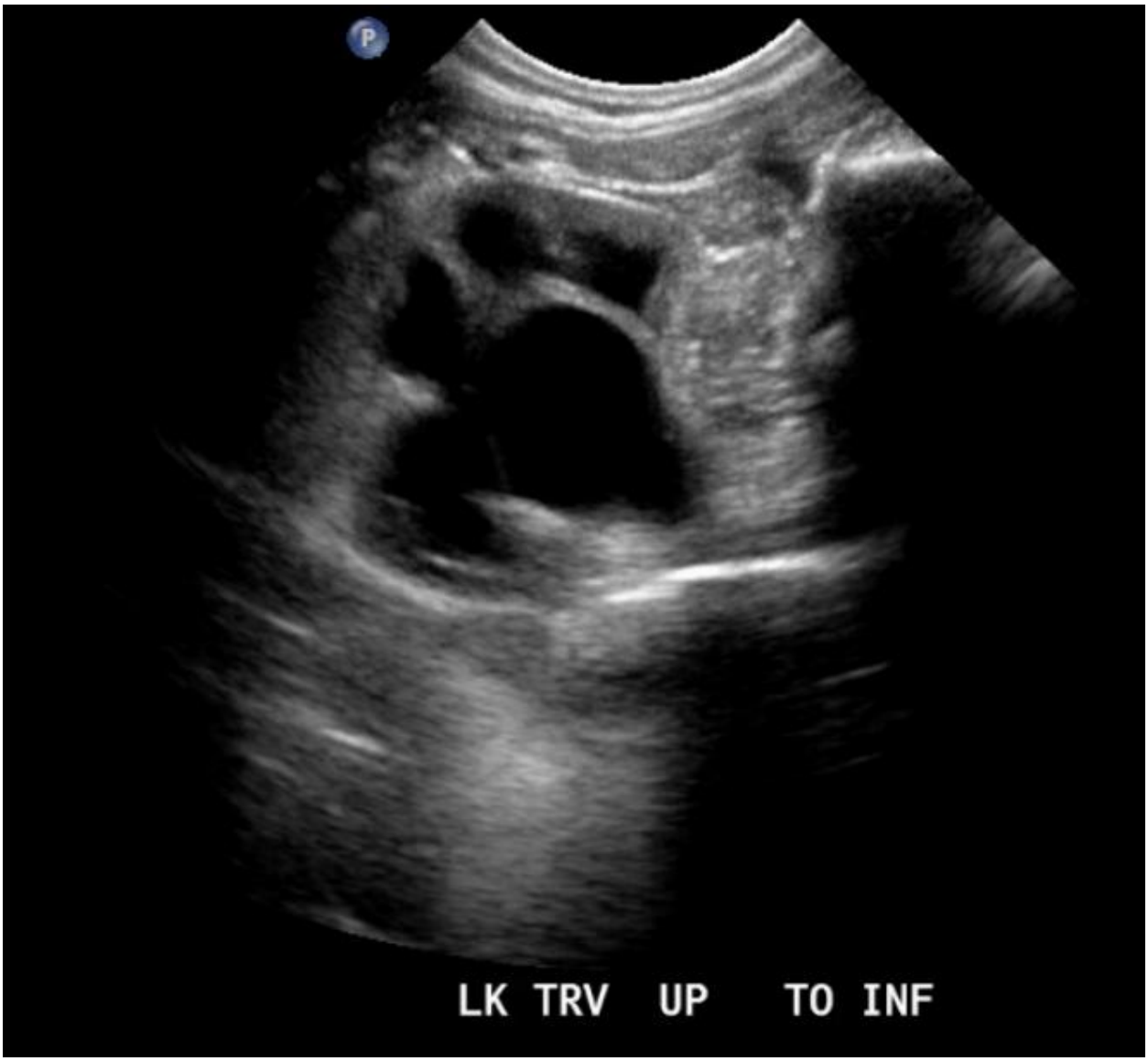
Hình 5 (a) Phân loại giãn đường tiết niệu (UTD) cho thấy mặt cắt ngang của thận giữa/giữa cực. Mũi tên màu xanh lá cây chỉ đường kính trước-sau (sử dụng số đo lớn nhất). Không bao gồm bể thận ngoài thận (mũi tên màu xám). (b) Hình ảnh dọc của các mức độ khác nhau trong hệ thống phân loại UTD . Được điều chỉnh từ Chow et al 2017.



Hình 6. Hệ thống thu thập nước tiểu kép ở trẻ sơ sinh.



Hình 7: Cùng một bệnh nhân như trong , lúc hai tuần tuổi, cho thấy sự giãn nở nghiêm trọng hơn.



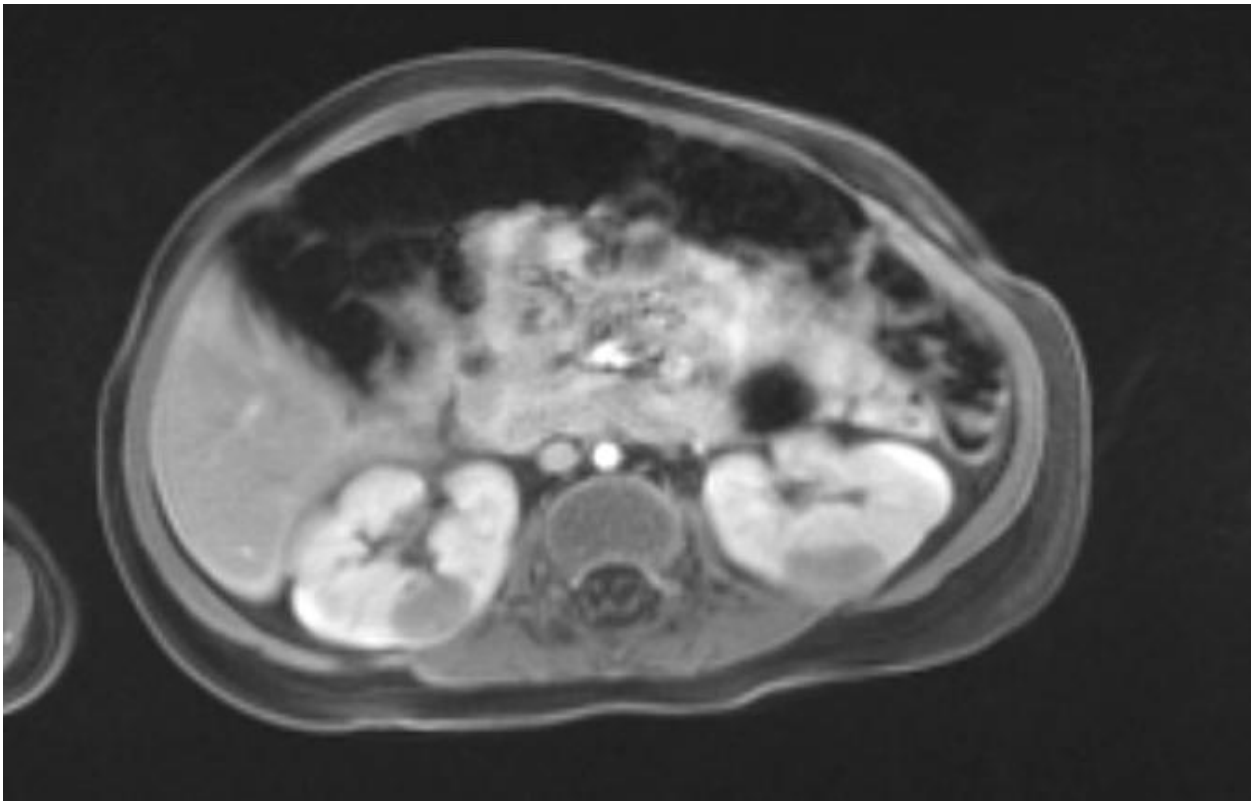
Hình 8. Tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận.

Hình 9. Giãn đài thận nặng và mỏng vỏ thận ở bệnh nhân có van niệu đạo sau.

Sàng lọc khối u trong các bệnh lý di truyền dễ mắc bệnh như hội chứng Beckwith-Wiedemann hoặc WAGR.

Siêu âm có thể phát hiện các khối u rắn nhỏ ở trẻ nhỏ, như minh họa trong ví dụ dưới đây. Tần suất sàng lọc và độ tuổi thực hiện khác nhau tùy thuộc vào tình trạng bệnh lý cụ thể.

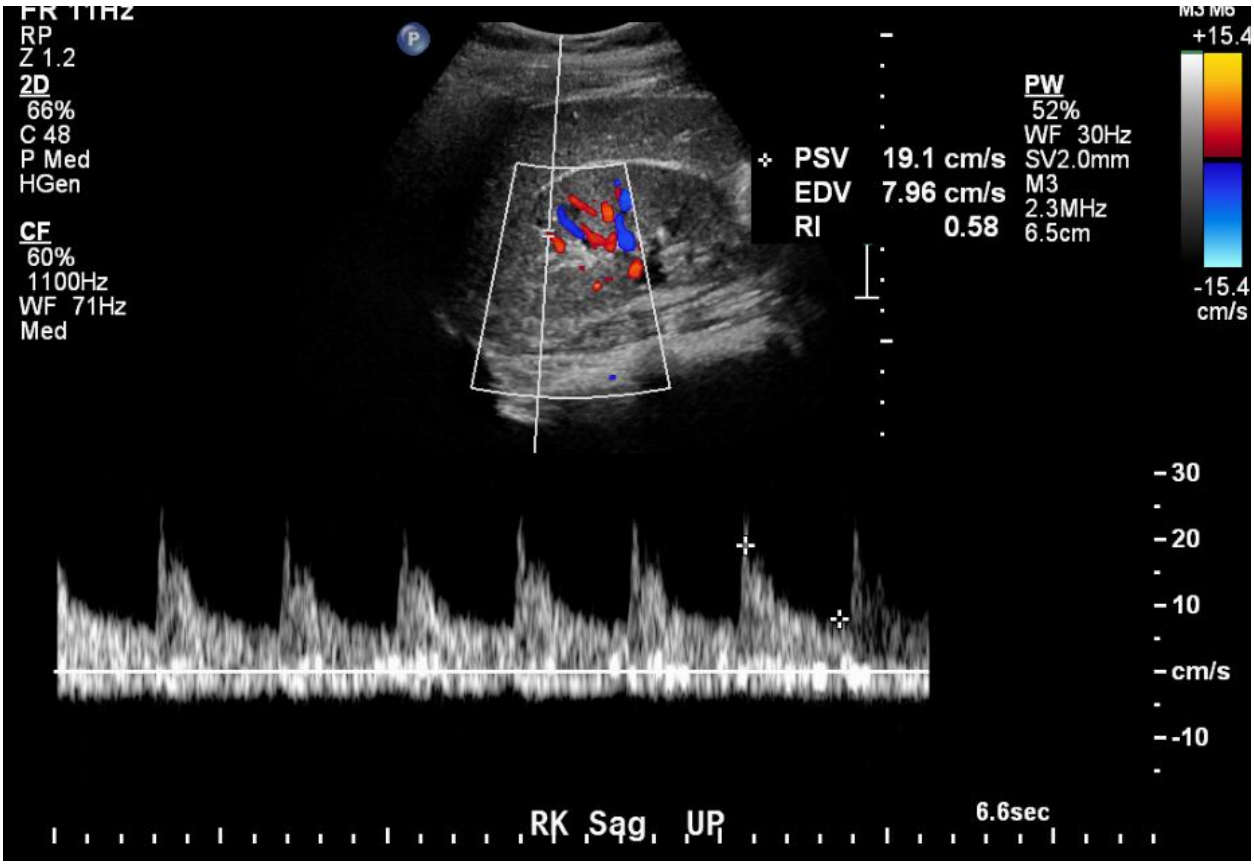
Hình 10. Khối u thận tăng âm trên siêu âm sàng lọc ở bệnh nhân mắc hội chứng WAGR .



Hình 11: Kết quả chụp MRI xác nhận có nhiều khối u (cùng bệnh nhân như trong Hình 10).

Lưu lượng máu thận

Siêu âm cung cấp thông tin có giá trị trong các trường hợp nghi ngờ hẹp động mạch thận.

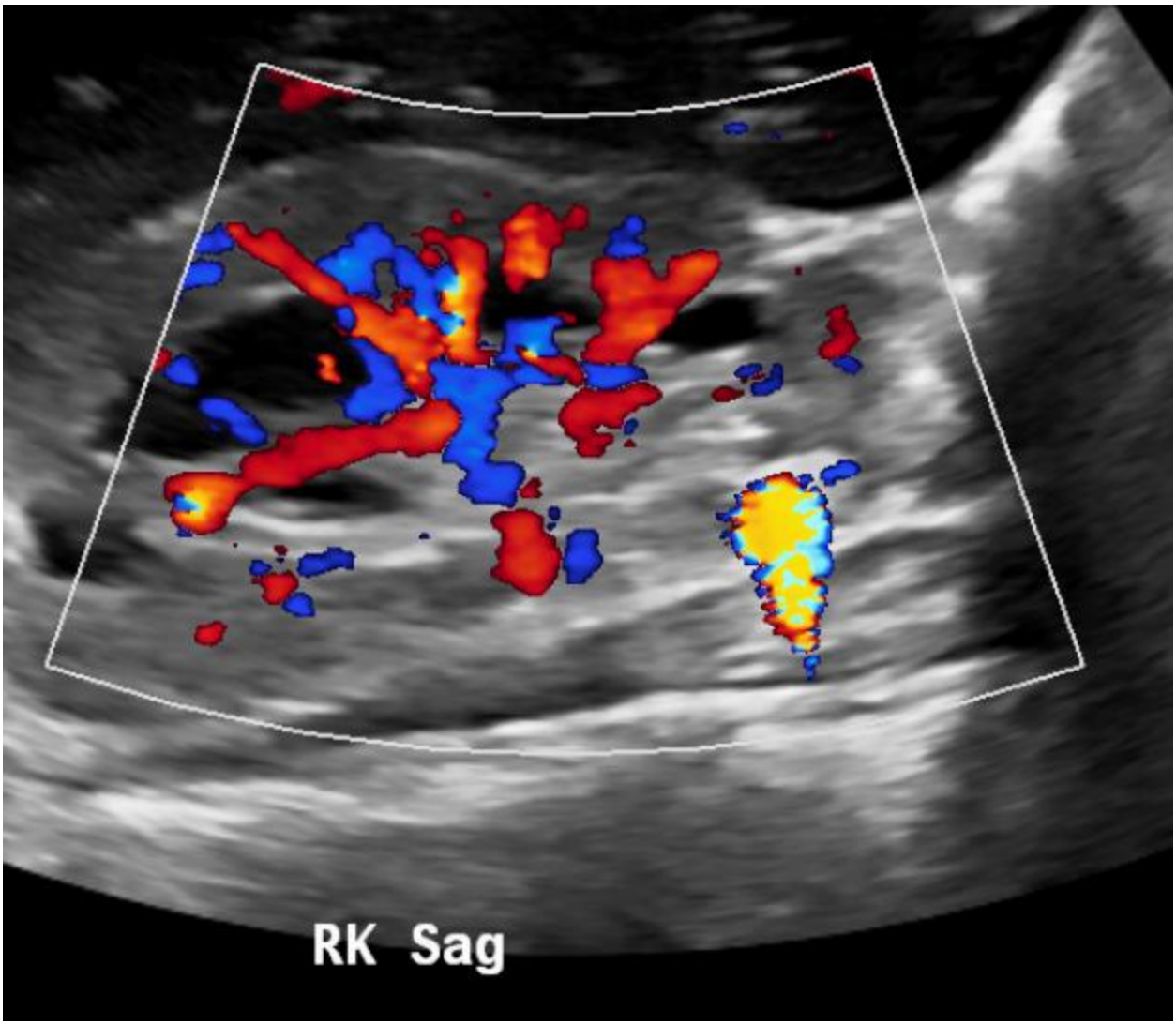


Hình 12. Đường biểu diễn động mạch bình thường ở một bé 11 tuổi bị tăng huyết áp.

Sỏi thận

Sỏi gây tắc nghẽn có thể được nhìn thấy trực tiếp bằng siêu âm hoặc có thể được suy đoán dựa trên sự hiện diện của hệ thống dẫn niệu giãn rộng ở bên có triệu chứng. Có thể tận dụng hiện tượng nhấp nháy ánh sáng để phát hiện sỏi.

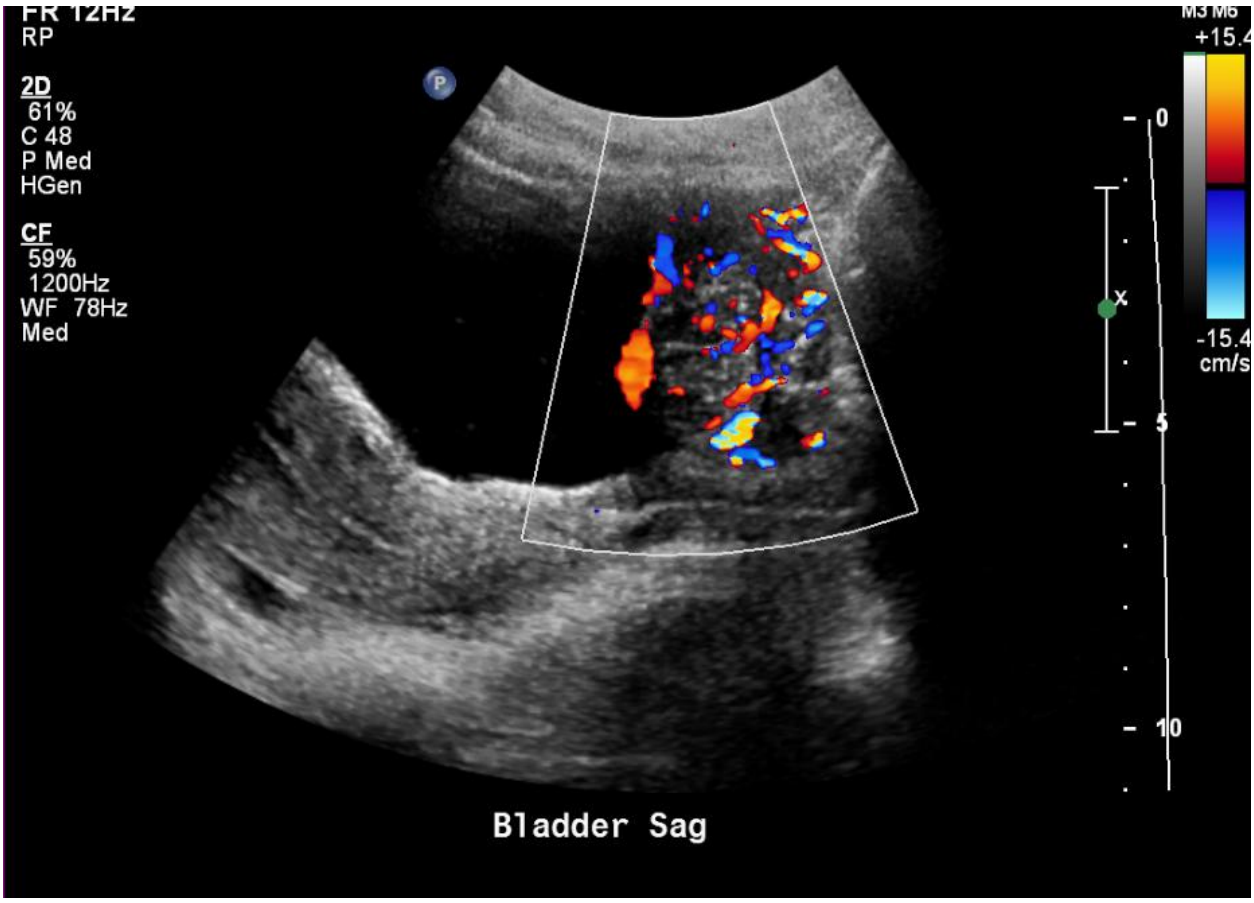
Hình 13. Sỏi thận ở cực dưới của thận phải.



Hình 14. Hiệu ứng lấp lánh giúp tăng độ rõ nét của sỏi thận.

Bất thường bàng quang

Bàng quang được làm căng đầy đủ có thể được đánh giá về tình trạng dày thành, xơ hóa, cặn bẩn hoặc sỏi. Các khối u trong bàng quang có thể được phát hiện tình cờ. Hình ảnh sau khi đi tiểu rất hữu ích ở những bệnh nhân nghi ngờ rối loạn chức năng tiểu tiện.



Hình 15. Khối u bàng quang có nhiều mạch máu ở một thiếu niên.

Kỹ thuật:

- Bàng quang đầy (ở trẻ đã biết tự đi vệ sinh).
- Siêu âm bàng quang trước khi siêu âm phần còn lại của vùng bụng để tránh tình trạng bàng quang bị rỗng quá sớm.
- Hình ảnh mặt cắt dọc của thận; tốt nhất để đo chiều dài. Lý tưởng nhất là kỹ thuật viên siêu âm nên xem lại các hình ảnh siêu âm trước đó để có cái nhìn tổng quan về chiều dài thận dự kiến.
- Hình ảnh mặt cắt ngang ở cực trên, giữa cực và cực dưới; tốt nhất để chẩn đoán giãn hệ thống ống góp trong thận. Hình ảnh bể thận ngoài thận nhìn thấy trên mặt phẳng dọc có thể gây nhầm lẫn với tình trạng giãn nhẹ hệ thống ống góp trong thận.

Siêu âm bìu

Siêu âm là phương pháp được ưu tiên lựa chọn để đánh giá bìu trong trường hợp đau hoặc sờ thấy bất thường.

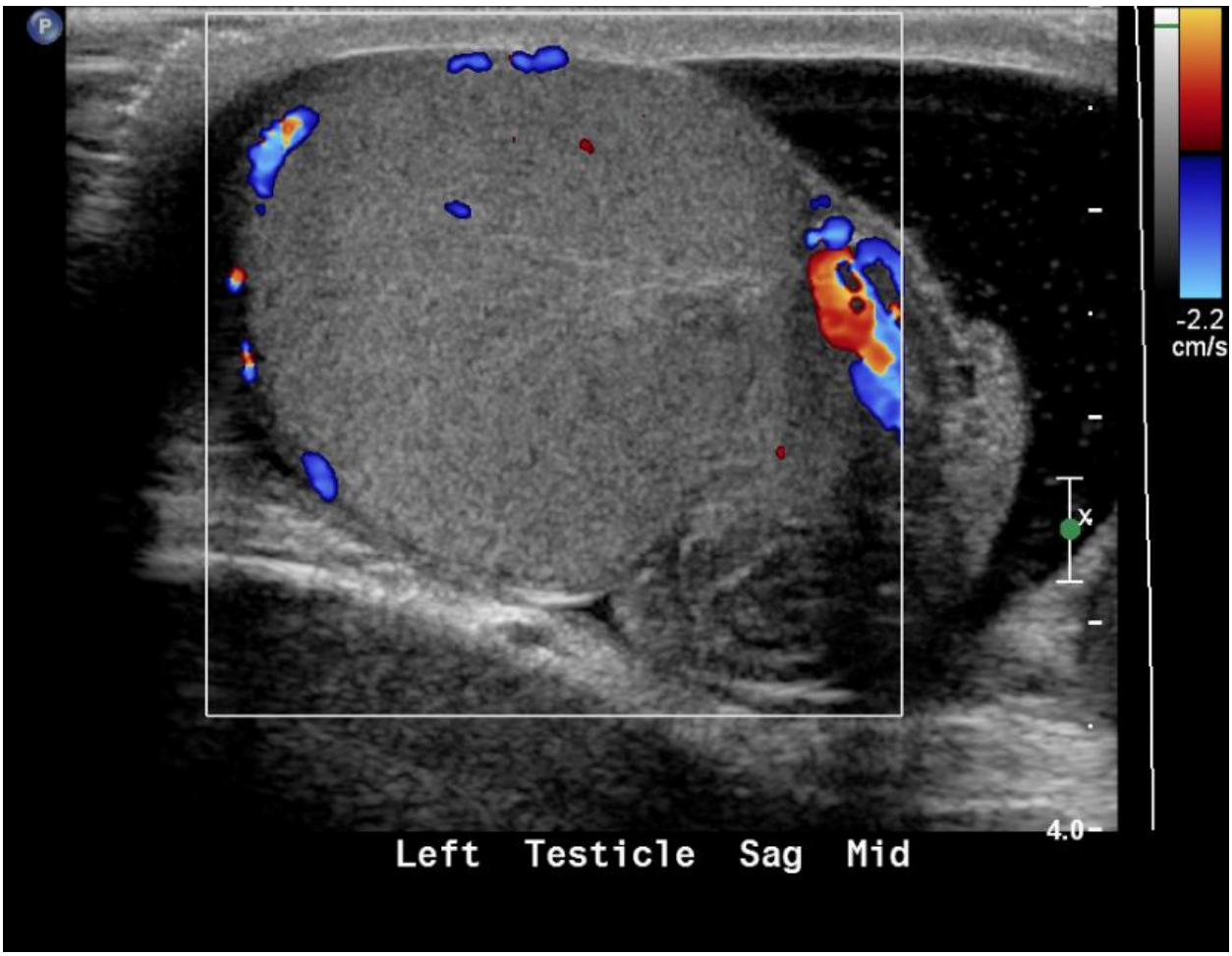
Kỹ thuật:

- Hình ảnh tinh hoàn ở kích thước lớn nhất trên hai mặt phẳng và các phép đo.
- Hình ảnh đầu mào tinh hoàn (ở bé trai lớn) và các phép đo.
- Siêu âm Doppler màu hiển thị cả hai tinh hoàn.
- Hình ảnh Doppler phổ cho thấy lưu lượng máu động mạch ở cả hai tinh hoàn.
- Hình ảnh của dây thừng tinh (tốt nhất là các đoạn video chuyển động)
- Ghi nhận tình trạng tràn dịch màng tinh hoàn hoặc giãn tĩnh mạch tinh hoàn nếu có.

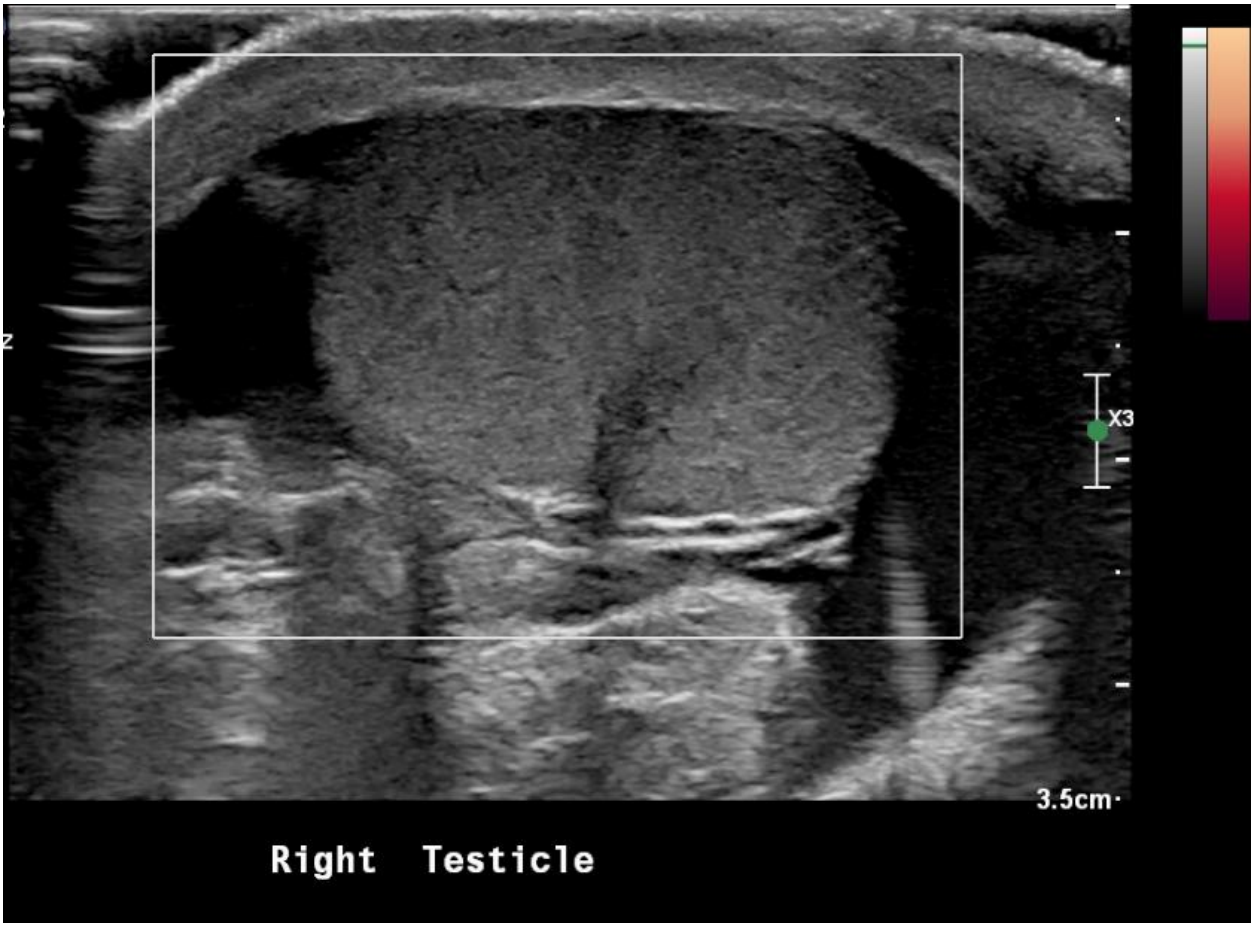
Hình 16. Tràn dịch màng tinh hoàn hai bên ở trẻ sơ sinh.

Hình 17. Tràn dịch màng tinh hoàn không thông ở trẻ sơ sinh.

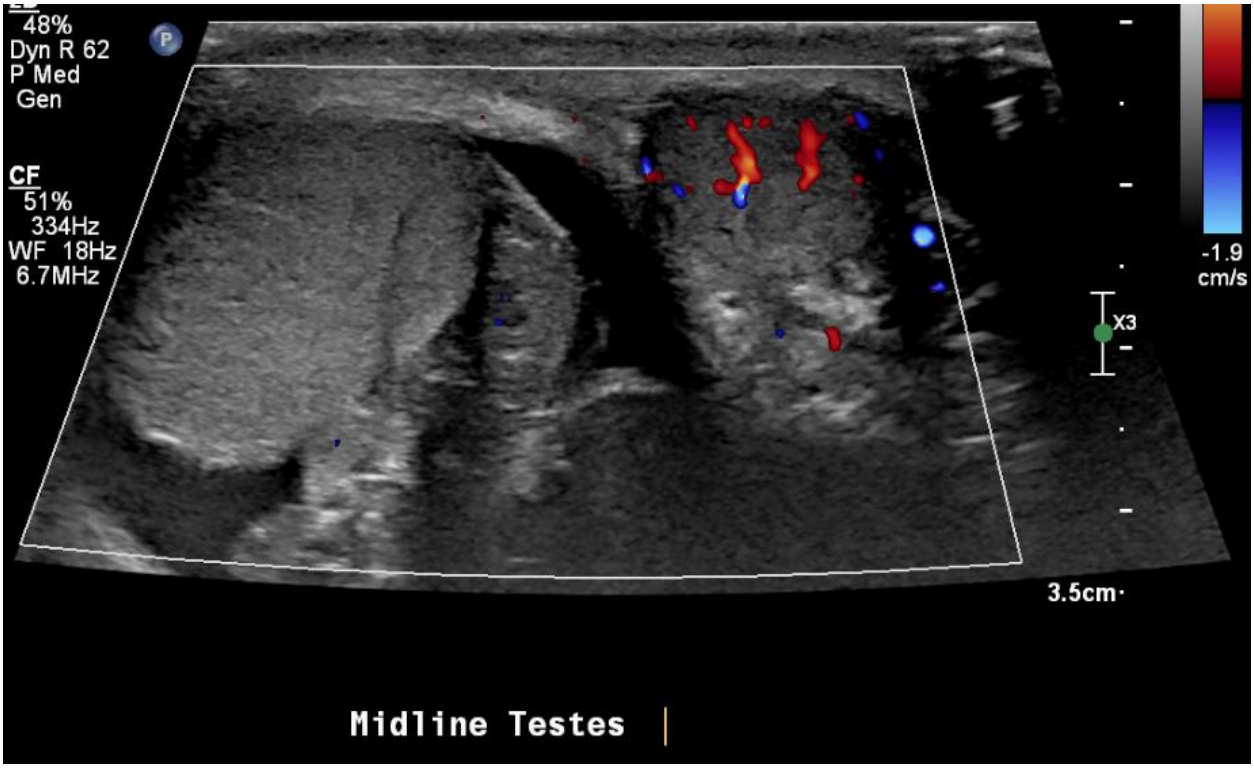
Hình 18. Thoát vị bẹn ở trẻ sơ sinh.



Hình 19. Tinh hoàn bị xoắn, không có dòng chảy màu.

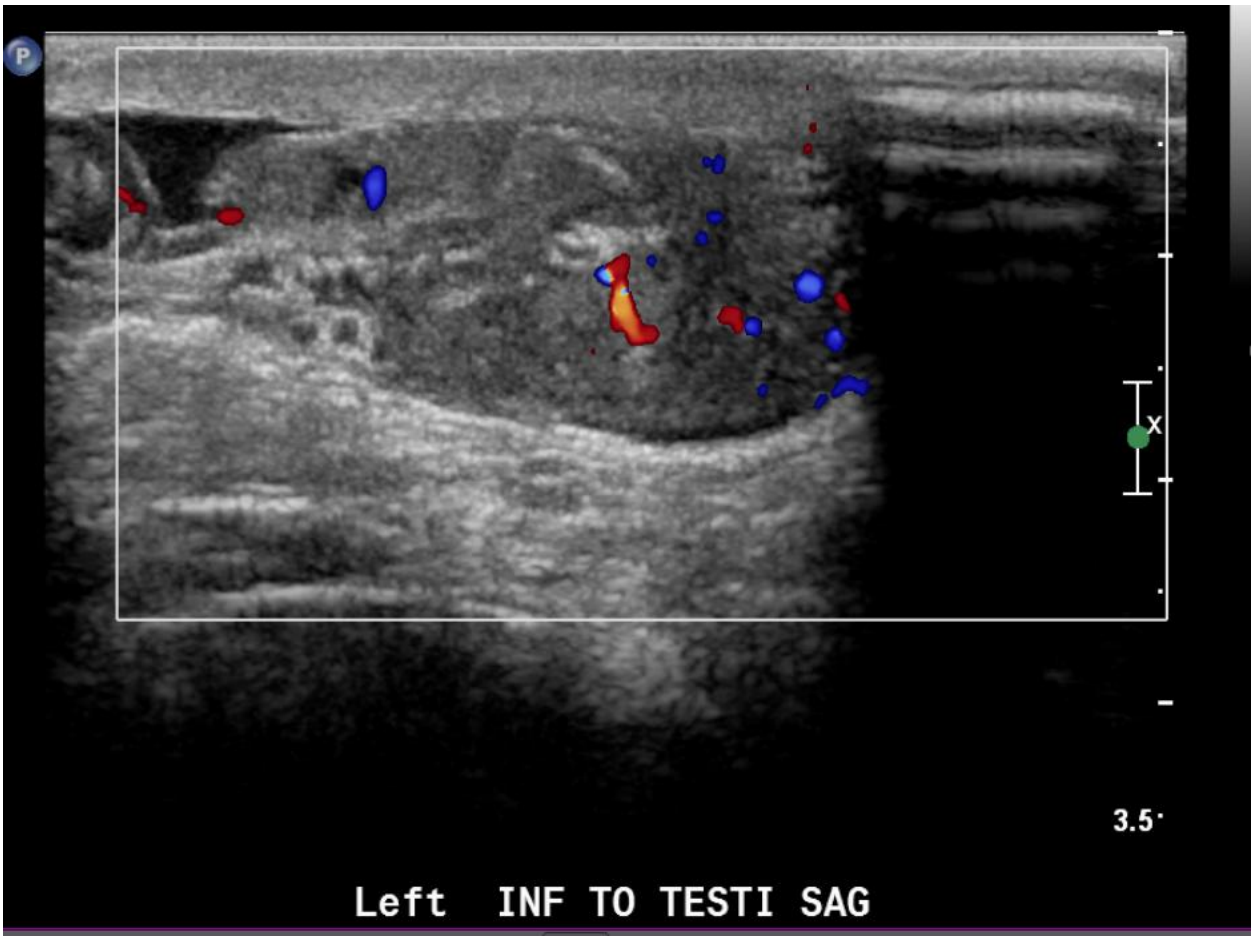


Hình 20. Tinh hoàn bị xoắn với tình trạng không có dòng chảy máu trên siêu âm Doppler năng lượng.

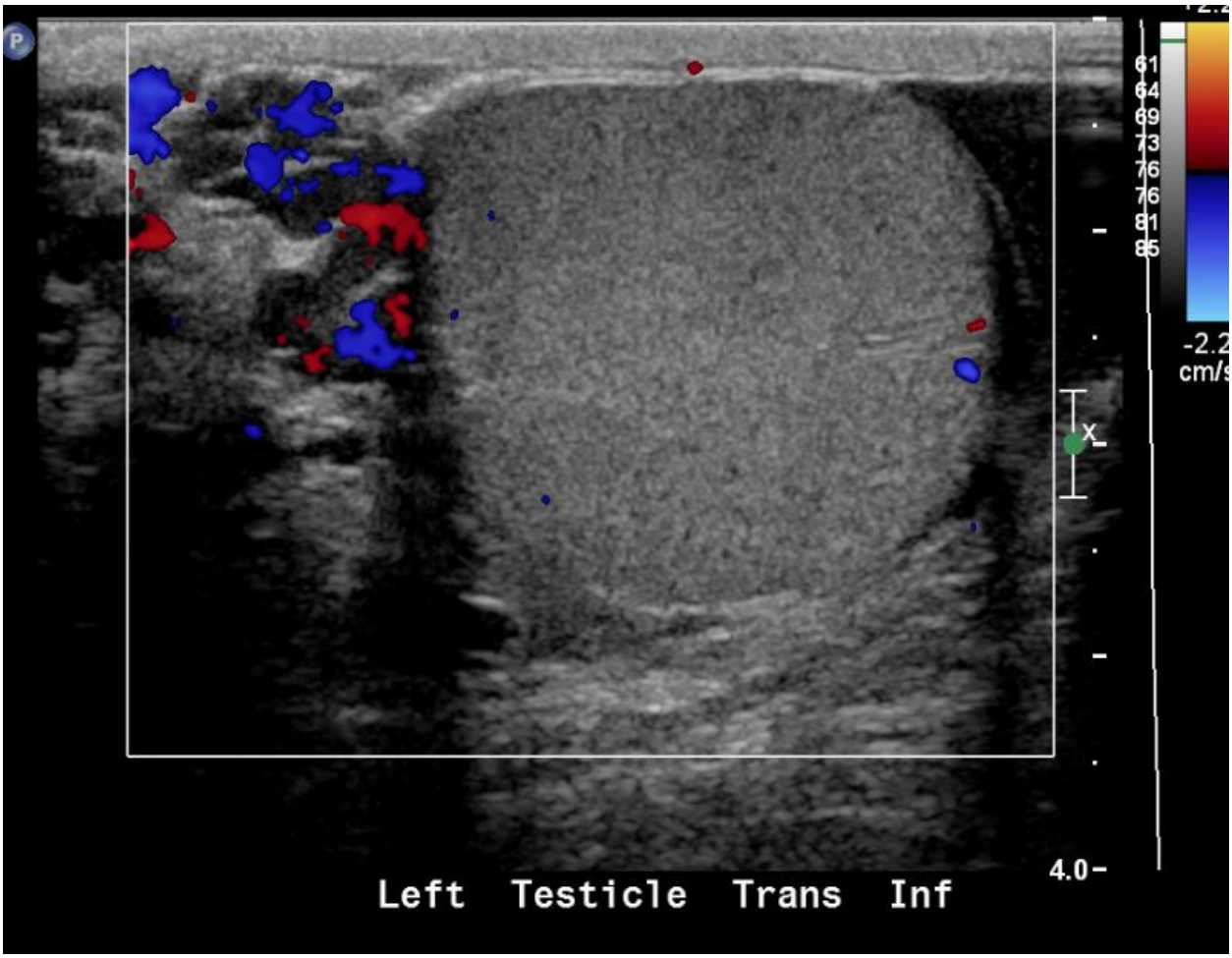


Hình 21: Tinh hoàn phải bị xoắn và lưu lượng máu bình thường đến tinh hoàn trái.

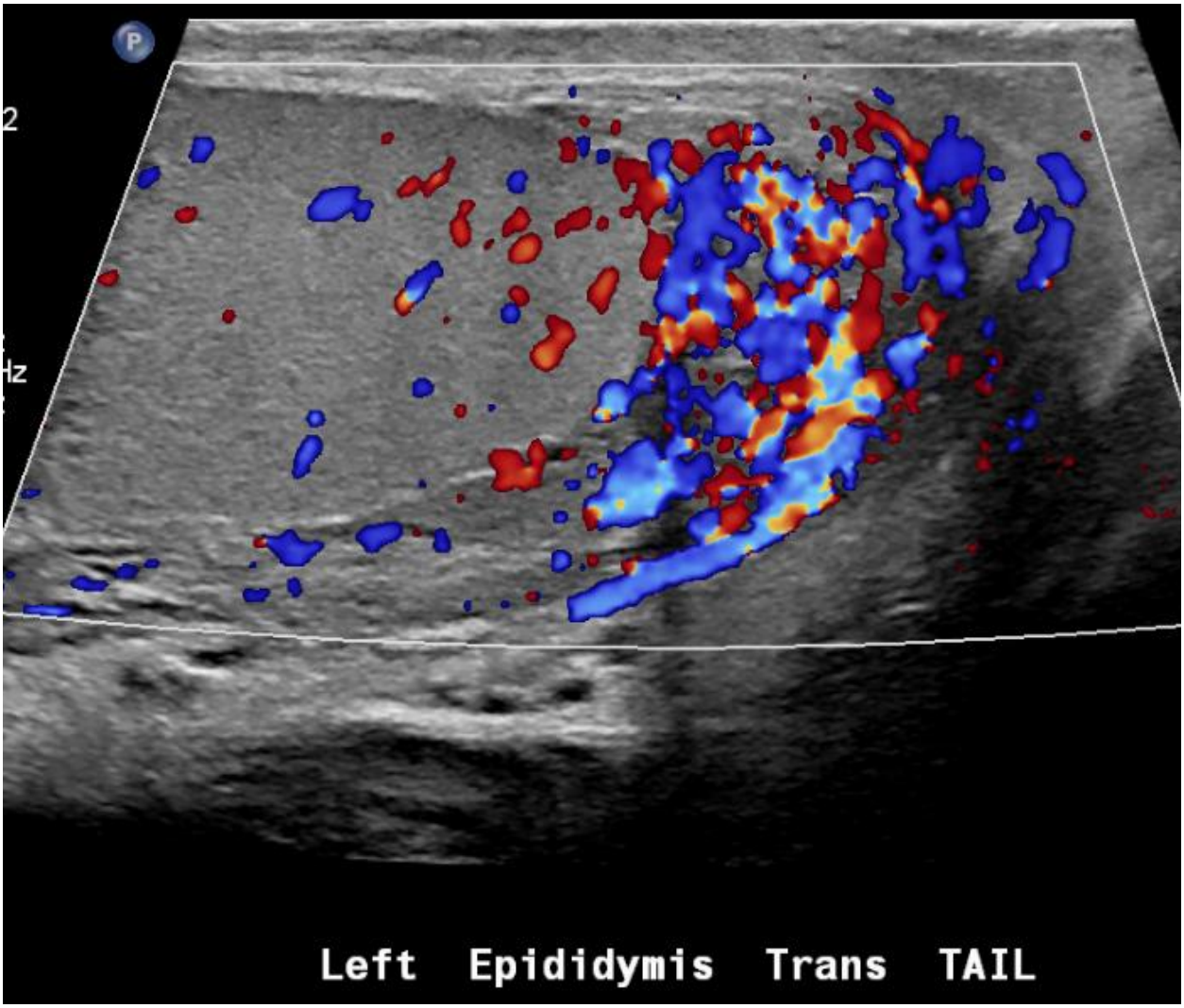
Hình 22. U cơ vân quanh tinh hoàn ở một thiếu niên với khối u sờ thấy được không gây đau.



Hình 23. Hình ảnh màu của u cơ vân quanh tinh hoàn.



Hình 24 Giãn tĩnh mạch tinh hoàn



Hình 25 Viêm mào tinh hoàn

Chụp X-quang

Chụp X-quang sử dụng sự khác biệt về mật độ phóng xạ của các bộ phận khác nhau trong cơ thể để tạo ra hình ảnh (không khí, mỡ, dịch, xương và kim loại). Hình ảnh X-quang hiện đại được lưu trữ bằng hệ thống lưu trữ và truyền tải hình ảnh (PACS), một hệ thống hình ảnh kỹ thuật số. Ưu điểm của PACS bao gồm độ phân giải hình ảnh được cải thiện và khả năng chia sẻ quyền truy cập tức thời và từ xa.

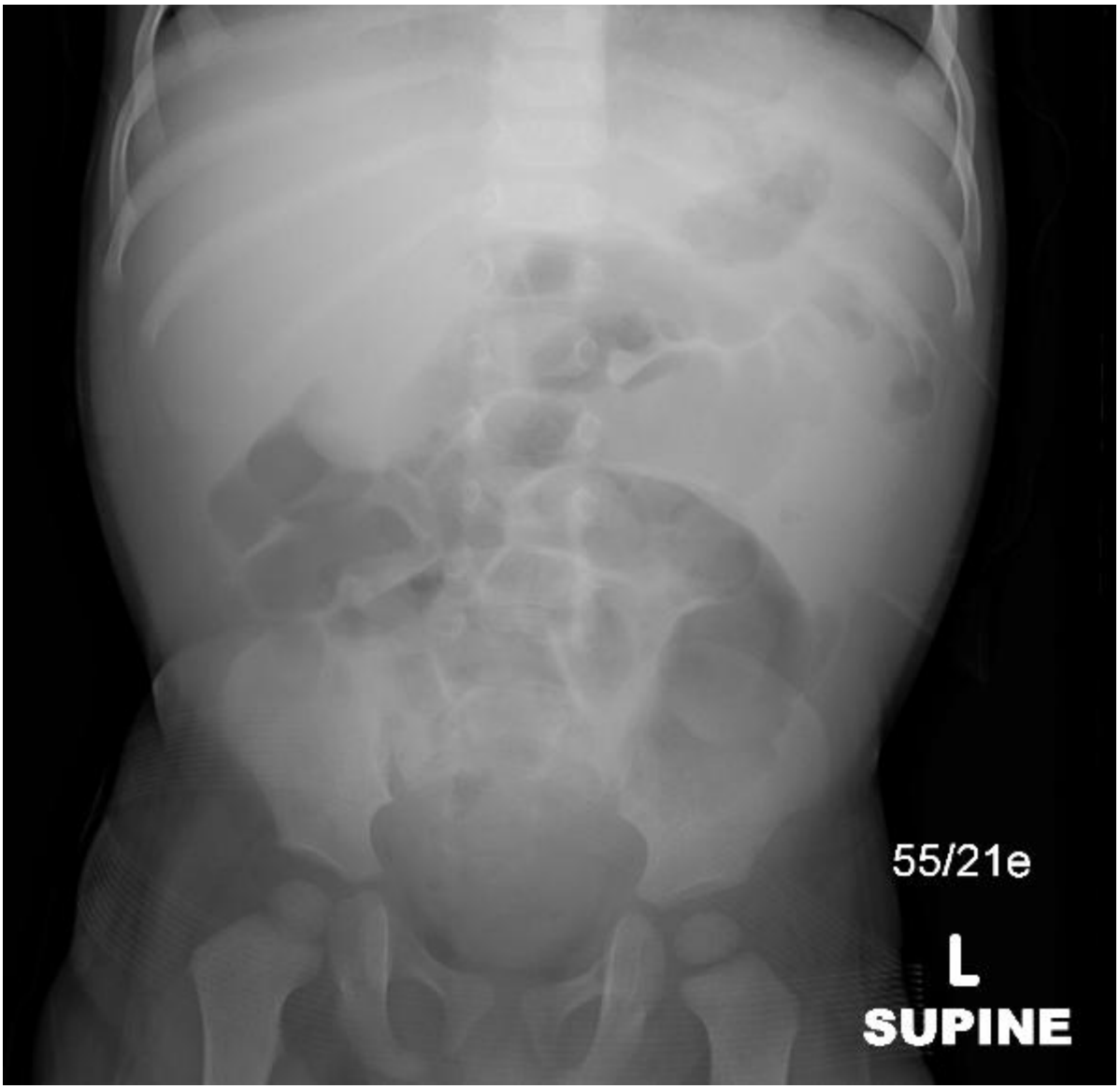
Chụp X-quang bụng thường được thực hiện trong trường hợp cấp tính (đau bụng cấp tính) để đánh giá hình thái khí trong ruột và loại trừ khí tự do (thường cần hai tư thế chụp để loại trừ khí tự do).

Các phát hiện tiềm năng khác:

- Vôi hóa mô mềm

- Khối u lớn ở bụng
- Phì đại nội tạng
- Bất thường về xương
- Hỗ trợ định vị thiết bị (ví dụ: ống thông niệu quản)

Chụp X-quang bụng tư thế nằm ngửa cũng thường được các bác sĩ tiết niệu nhi khoa thực hiện tại phòng khám ngoại trú đối với trường hợp táo bón đã biết hoặc nghi ngờ. Theo sự đồng thuận của các chuyên gia, phương pháp này không được chỉ định ở trẻ em có lượng phân nhiều khi khám trực tràng. Có thể cần thực hiện chụp X-quang vùng bụng trong những trường hợp không thể khám trực tràng (ví dụ như tiền sử chấn thương). Người thực hiện thủ thuật cần nhớ rằng chụp X-quang vùng bụng có thể gây ra lượng bức xạ đáng kể theo thời gian.



Hình 26. Ảnh chụp X-quang bụng cho thấy hiệu ứng khối u ở góc phần tư trên bên phải.

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu và siêu âm niệu đạo khi đi tiểu

Chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) là một thủ thuật chẩn đoán hình ảnh chuyên biệt, chủ yếu được sử dụng để đánh giá sự hiện diện của trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và đánh giá hình thái niệu đạo. Cơ sở lý luận được đưa ra là mối liên hệ giả định giữa trào ngược và sẹo sau nhiễm trùng. Mặc dù đã có ba mươi năm nghiên cứu kể từ khi bắt đầu sử dụng kháng sinh dự phòng thường quy cho chứng trào ngược, nhưng vẫn còn nhiều câu hỏi chưa được giải đáp. Chụp bàng quang niệu đạo cản quang ít được thực hiện hơn so với trước đây, và theo dõi chờ đợi thường được ưu tiên hơn so với dự phòng bằng kháng sinh. Các nghiên cứu về tiểu tiện theo truyền thống được thực hiện bằng phương pháp soi huỳnh quang. Tại Hoa Kỳ, đang có sự chuyển đổi sang sử dụng siêu âm tăng cường độ tương phản (ceUS). Ở châu Âu, siêu âm tăng cường độ tương phản đã

được thực hiện từ những năm 1990 và được sử dụng rộng rãi từ đầu những năm 2000. Tuy nhiên, các chất tương phản siêu âm chỉ được phê duyệt sử dụng tại Hoa Kỳ vào năm 2016. Vẫn còn tranh luận về độ nhạy của ceVUS trong việc phát hiện các bất thường niệu đạo ở trẻ sơ sinh nam. Tính đến thời điểm viết bài này, tiêu chí phù hợp của ACR vẫn khuyến nghị sử dụng VCUG thay vì ceVUS trong trường hợp đó, mặc dù đã có các bài báo tổng quan cho thấy ceVUS mô tả rất rõ ràng cấu trúc giải phẫu niệu đạo .

Phương pháp chụp X-quang huỳnh quang vẫn được sử dụng thường xuyên, kể cả tại cơ sở của tác giả bài viết này, mặc dù nó khiến bệnh nhân tiếp xúc với bức xạ ion hóa. Một nhược điểm khác của phương pháp chụp X-quang huỳnh quang truyền thống là nó yêu cầu bệnh nhân phải nằm phẳng để đi tiểu; điều này thường khó khăn đối với những bệnh nhân đã quen tự đi vệ sinh.

Đặt ống thông bàng quang vô trùng là cần thiết cho cả hai loại xét nghiệm, và thường là phần khó khăn nhất của cuộc kiểm tra đối với bệnh nhân. Một ống thông nhỏ (5 Fr đến 10 Fr tùy thuộc vào kích thước và tuổi của bệnh nhân) được đưa qua niệu đạo vào bàng quang. Việc sử dụng thuốc an thần ở trẻ em từ khoảng hai đến sáu tuổi còn gây tranh cãi. Những rủi ro tiềm tàng của thuốc an thần phải được cân nhắc so với tác hại do căng thẳng tâm lý gây ra. Việc sử dụng ván hình bát giác hoặc vật liệu tương tự để cố định bệnh nhân cũng gây tranh cãi. Một số bác sĩ X quang nhi khoa thích sử dụng ván này ở trẻ sơ sinh lớn hơn hoặc trẻ mới biết đi. Một chuyên gia hỗ trợ tâm lý trẻ em là một người có giá trị trong các nghiên cứu này và có thể mang lại sự an tâm cho cả bệnh nhân và phụ huynh đi cùng.

Sau khi đặt ống thông và làm rỗng bàng quang, chất cản quang được bơm vào dưới sự quan sát của máy soi huỳnh quang (hoặc siêu âm). Trong siêu âm, có thể sử dụng vòng đo huyết áp để bơm chất cản quang với áp lực nhẹ. Đối với chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) , chất cản quang được bơm vào nhờ trọng lực. Các hình ảnh tiêu chuẩn thu được cho cả VCUG và siêu âm bàng quang cản quang (ceVUS) về cơ bản là giống nhau.

Kỹ thuật VCUG :

- Chụp X-quang vùng bụng (trẻ sơ sinh) hoặc vùng thận và vùng bàng quang (trẻ lớn hơn)
- Hình ảnh cuối cùng hoặc hình ảnh giữ lại của bàng quang khi bắt đầu làm đầy (đánh giá túi giãn niệu quản)
- Kiểm tra định kỳ để đánh giá tình trạng trào ngược
- Gần với dung tích bàng quang dự đoán, chụp ảnh xiên hai bên lần cuối, giữ nguyên hoặc các điểm

- Khi đi tiểu lần đầu, kiểm tra xem có hiện tượng trào ngược dạ dày thực quản hay không.
- Chu kỳ thứ hai (ít nhất) ở trẻ sơ sinh hoặc bệnh nhân nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt.
- Hình ảnh nhìn nghiêng niệu đạo ở bệnh nhân nam (lý tưởng nhất là khi đã rút ống thông tiểu).

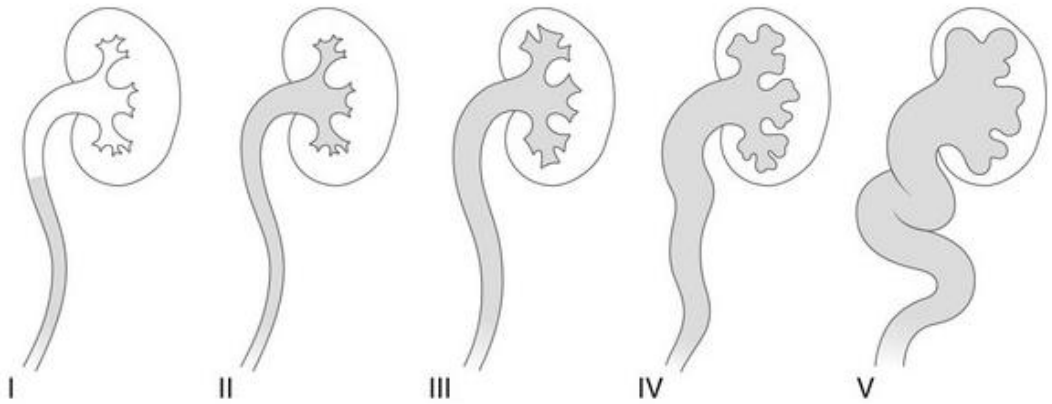
Hình ảnh tiêu chuẩn của siêu âm niệu đạo khi đi tiểu hầu hết sẽ tương tự nhau, ngoại trừ hình ảnh thăm dò ban đầu. Hình ảnh toàn cảnh có thể giúp mở rộng trường nhìn trong siêu âm. Tuy nhiên, trường nhìn hẹp vẫn là một hạn chế của siêu âm.

Cần chú ý làm đầy bàng quang vừa đủ và không làm đầy quá mức. Công thức tính dung tích bàng quang hữu ích (cho trẻ em trên 12 tháng tuổi) là tuổi cộng 2 nhân với 30 để có được dung tích bàng quang dự đoán (tính bằng mL). Trẻ sơ sinh có thể chứa khoảng 50 mL. Nên chụp ảnh huỳnh quang xiên hoặc ít nhất là giữ hình ảnh cuối cùng khi bàng quang căng tối đa để đánh giá tình trạng trào ngược nhẹ (có thể bị che khuất trong hình chiếu AP). Vỗ nhẹ vào bàng quang, xoa bóp nhẹ nhàng vùng bụng hoặc rưới nước ấm lên da có thể giúp trẻ nhỏ đi tiểu. Thuốc an thần đôi khi có thể khiến bệnh nhân khó đi tiểu hơn. Cần tránh làm đầy quá mức (hơn gấp đôi dung tích dự đoán), vì điều này có thể làm tăng khả năng xảy ra vấn đề này.

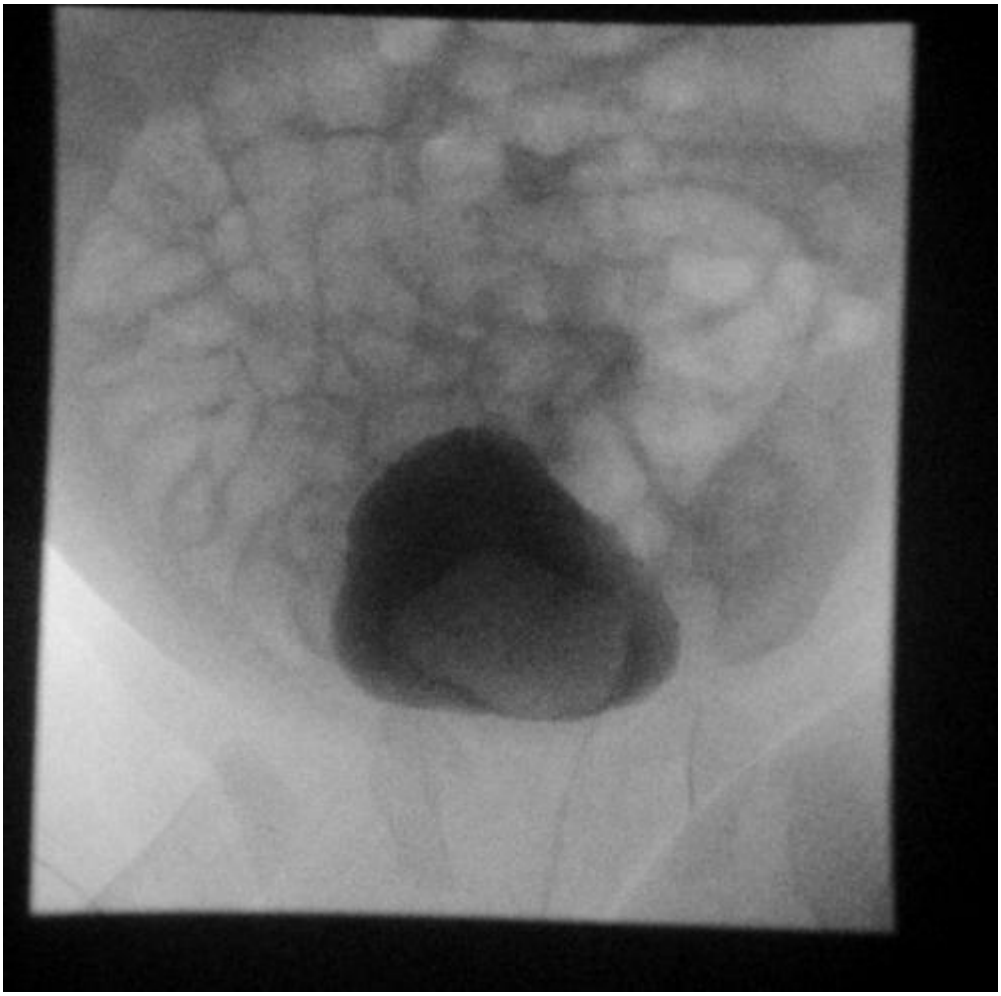
1. Chỉ định
    - Trào ngược bàng quang niệu quản
    - Nghiên cứu niệu đạo trong quá trình đi tiểu
    - Bất thường bàng quang
2. Chống chỉ định
    - Nhiễm trùng đường tiết niệu cấp tính
    - Tiền sử phản ứng thuốc cản quang nghiêm trọng
3. Chuẩn bị cho bệnh nhân
    - Bệnh nhân nên đi tiểu trước khi tiến hành các xét nghiệm (trẻ nhỏ có thể được dẫn lưu bàng quang trước khi bơm nước tiểu).
    - Dùng kháng sinh Trimethoprim 2 mg/kg/liều mỗi ngày một lần trong 3 ngày trước khi tiến hành xét nghiệm (ở trẻ em không dùng kháng sinh dự phòng).

- Ghi chú của biên tập viên: Bằng chứng cho điều này còn hạn chế và cách làm này không phổ biến trên toàn thế giới.

4. Biến chứng
    - Phản ứng liên quan đến độ tương phản
    - Nhiễm trùng đường tiết niệu
    - Bàng quang bị căng quá mức và vỡ
    - Chấn thương do đặt ống thông
5. Kết quả
    - Độ I – trào ngược vào niệu quản không giãn
    - Độ II – trào ngược vào bể thận và đài thận mà không kèm theo giãn nở.
    - Độ III – giãn nhẹ/vừa niệu quản, bể thận và đài thận, kèm theo teo nhẹ các vòm thận.
    - Độ IV – giãn bể thận và đài thận kèm theo độ cong niệu quản vừa phải.
    - Độ V – giãn rộng niệu quản, bể thận và đài thận; niệu quản ngoằn ngoèo; mất các nếp gấp nhú thận.

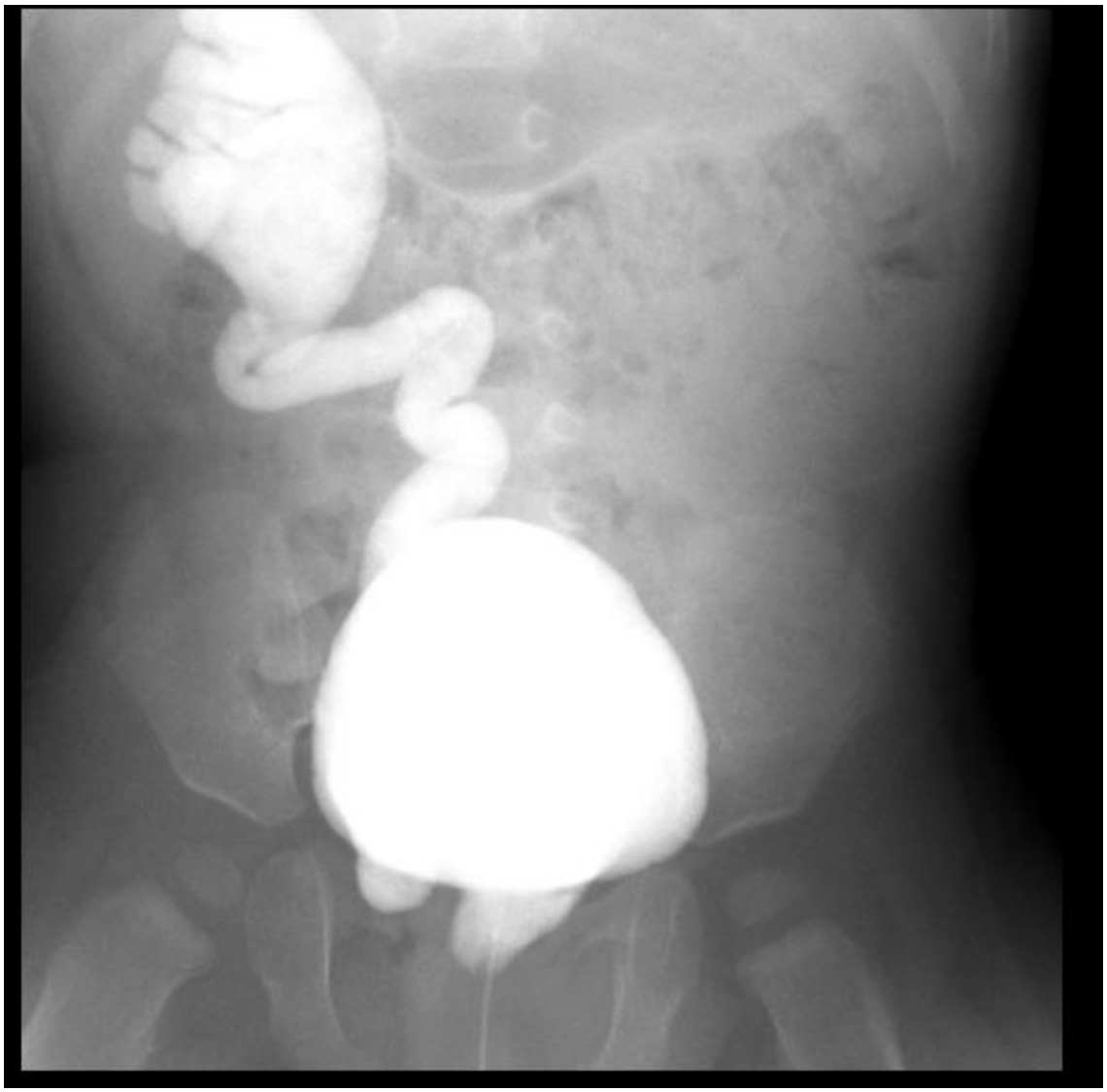


Hình 27. Phân loại X quang mức độ trào ngược bàng quang niệu quản.

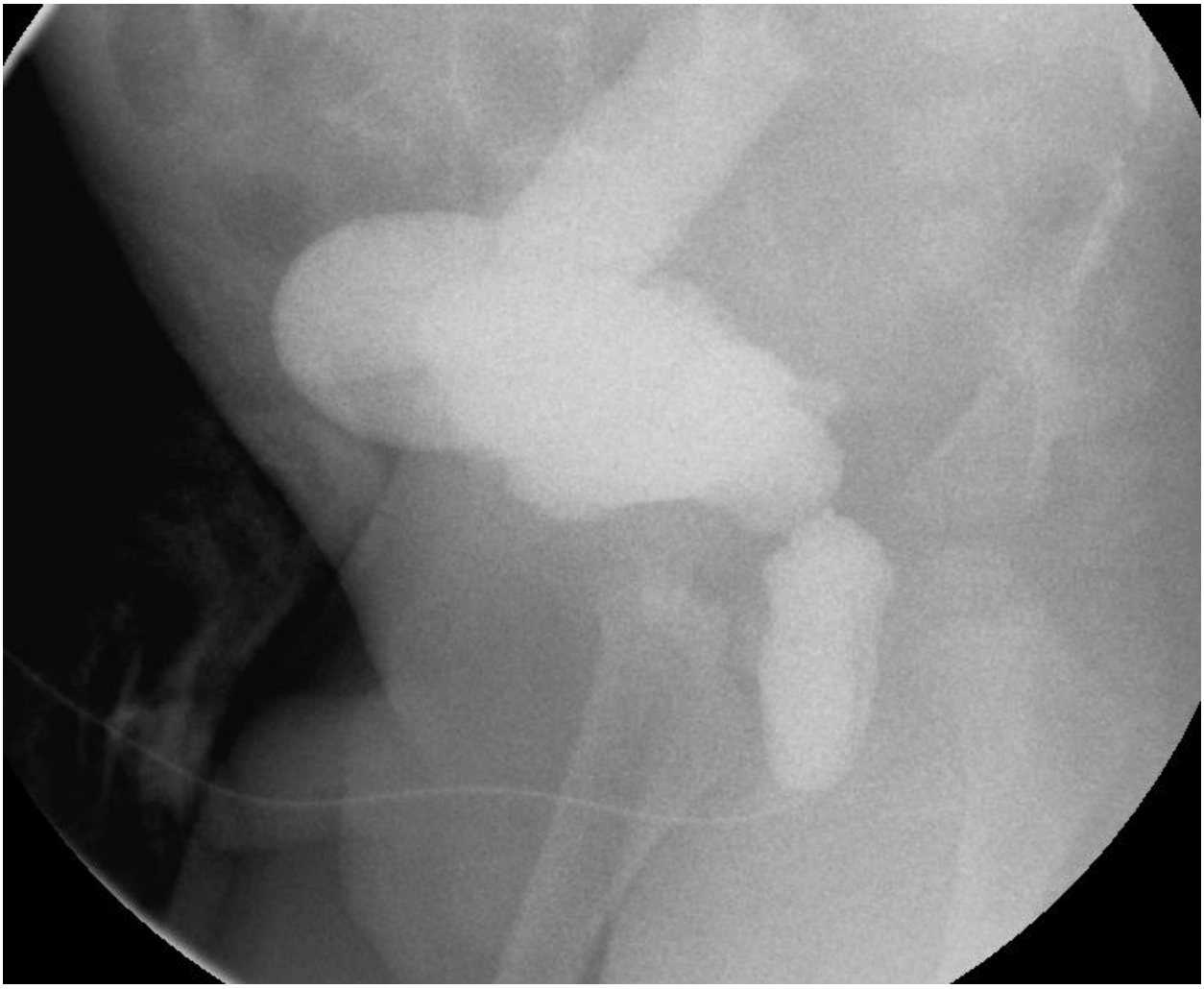


Hình 28. Túi giãn niệu quản trên ảnh chụp X-quang huỳnh quang ở lần chụp cuối cùng.

Hình 29. Trào ngược độ 3 vào cả hai thận.



Hình 30. Trào ngược độ 5 bên phải kèm theo tắc nghẽn niệu đạo.



Hình 31. Niệu đạo sau giãn rộng và niệu quản phải giãn rộng đáng kể trong bối cảnh van niệu đạo sau.

Nghiên cứu phóng xạ

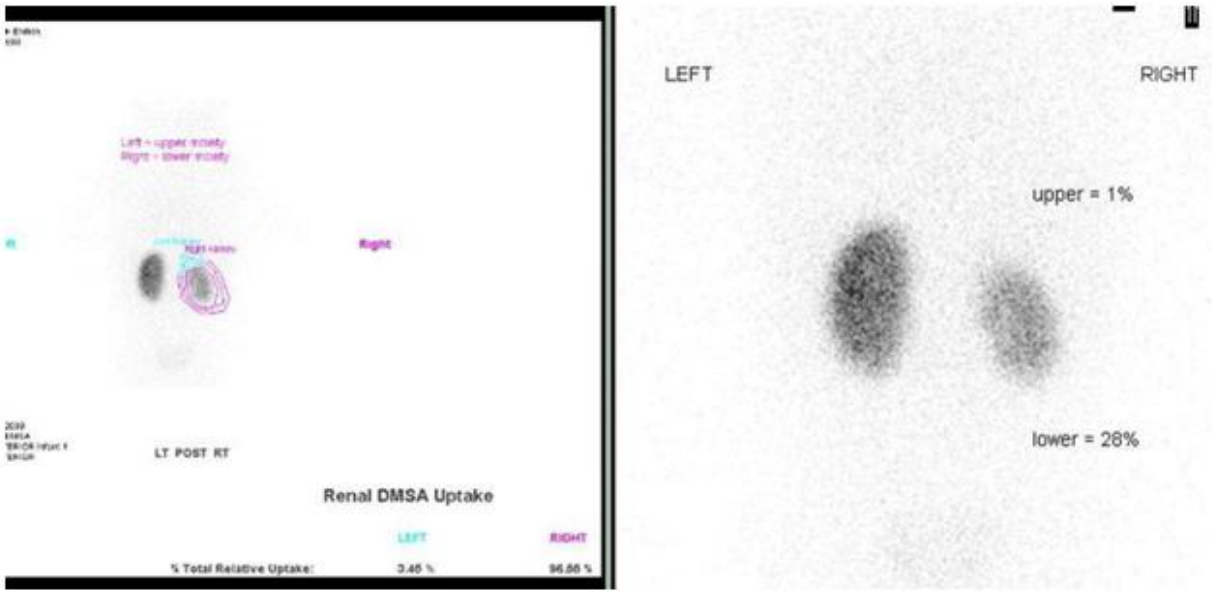
Chụp xạ hình thận tĩnh/ DMSA

Axit dimercaptosuccinic (DMSA) liên kết với protein huyết tương và được giữ lại ở vỏ thận trong quá trình thanh thải thận, cho phép đánh giá chức năng. Dữ liệu định lượng về chức năng thận là thông tin quan trọng mà siêu âm không thể cung cấp. Chụp xạ hình axit dimercaptosuccinic (DMSA) sử dụng Tc ^{99m} được coi là phương pháp chẩn đoán được lựa chọn trong đánh giá tổn thương nhu mô do viêm bể thận cấp tính hoặc mãn tính và cung cấp dữ liệu về chức năng thận khác nhau. Không cần đặt ống thông bàng quang cho chụp DMSA vì chất phóng xạ không được bài tiết vào nước tiểu. Chụp SPECT DMSA làm tăng độ nhạy, nhưng cần gây mê ở trẻ nhỏ để thu được hình ảnh chất lượng cao. DMSA không cung cấp thông tin về hệ thống dẫn niệu hoặc động học niệu đạo.

1. Chỉ định

- Đánh giá chức năng thận
- Điều tra nhiễm trùng thận
- Các dị tật bẩm sinh ở thận (ví dụ: thận hình móng ngựa)
- Sẹo thận và tổn thương thận

2. Chống chỉ định
    - Không có
3. Kỹ thuật
    - DMSA được tiêm tĩnh mạch và hình ảnh được thu thập bằng máy ảnh Gamma sau 1-6 giờ.
4. Thông tin thu thập được
    - Chức năng thận tương đối
    - Mức độ hấp thụ tuyệt đối



Hình 32: Hình ảnh chụp DMSA cho thấy sẹo và suy giảm chức năng của phần dưới bên phải của thận đôi và phần trên không hoạt động.

Chụp xạ hình thận động MAG-3

Mercaptoacetyletriglycerine (MAG-3) liên kết mạnh với protein huyết tương, do đó nó được đào thải qua bài tiết ở ống thận. Chụp xạ hình động với MAG3 cung cấp thông tin về chức năng và hình thái thận. Cần gây mê cho trẻ nhỏ (dưới khoảng 5 tuổi). Phần đầu của nghiên cứu cho thấy sự tưới máu và chức năng vỏ thận, cho phép phân biệt giữa tổn

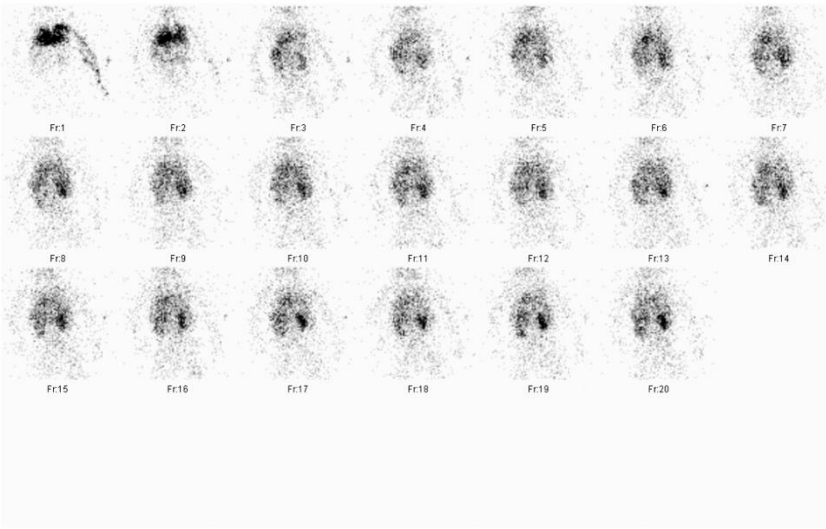
thương có thể hồi phục và không thể hồi phục. Hệ thống thu thập và động học niệu sau đó được đặc trưng với sự hỗ trợ của furosemide. Một kết quả chụp MAG-3 khả quan cho phép bác sĩ tiết niệu nhi khoa theo dõi bệnh nhân bị giãn thận một cách an toàn trong hầu hết các trường hợp.

1. Chỉ định
    - Hệ thống bị tắc nghẽn so với hệ thống không bị tắc nghẽn
    - Hẹp động mạch thận
    - Bệnh trào ngược
    - Chấn thương thận
2. Chống chỉ định
    - Không có
3. Kỹ thuật
    - Cung cấp đủ nước cho bệnh nhân và làm rỗng bàng quang.
    - Đặt ống thông bàng quang
    - Tiêm MAG-3
    - Chụp ảnh ở phút thứ 2-3 bằng máy ảnh gamma để quan sát pha nhu mô.
    - Hình ảnh bắt đầu từ phút 18–20.
    - Furosemide 1 mg/kg, tối đa 40 mg tiêm khi bể thận giãn đầy.
    - Chụp ảnh tuần tự trong khoảng 20 phút nữa.
    - Các vùng quan tâm được vẽ xung quanh thận.
    - Đường cong thải trừ được tạo ra và t ½ (thời gian để một nửa chất phóng xạ được thải trừ) được tính toán.
4. Thông tin thu thập được
    - Tưới máu thận
    - Tưới máu vỏ não (phân chia chức năng thận)
    - Thời gian vận chuyển qua nhu mô và toàn bộ thận
        - Thời gian bán thải (T½) dưới 10 phút là bình thường.
        - T ½ từ 10 đến 20 phút không xác định

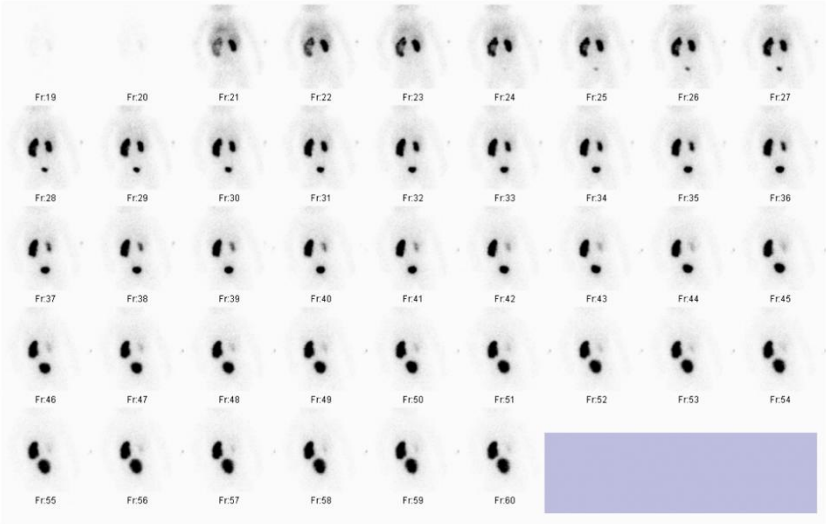
- T ½ lớn hơn 20 phút cho thấy có sự tắc nghẽn.

5. Những cạm bẫy
    - Tình trạng mất nước gây ra phản ứng lợi tiểu kém.
    - Chức năng thận kém tiềm ẩn dẫn đến đáp ứng thuốc lợi tiểu kém.
    - Bàng quang căng phồng hoặc không co giãn (đặt ống thông tiểu)
    - Trào ngược dạ dày thực quản mức độ nặng giai đoạn sớm (đã thực hiện VCUG /VUS trước đó)
    - Hệ thống thu gom rộng rãi làm chậm quá trình rửa trôi
    - Các vùng quan tâm bao gồm lá lách hoặc gan.

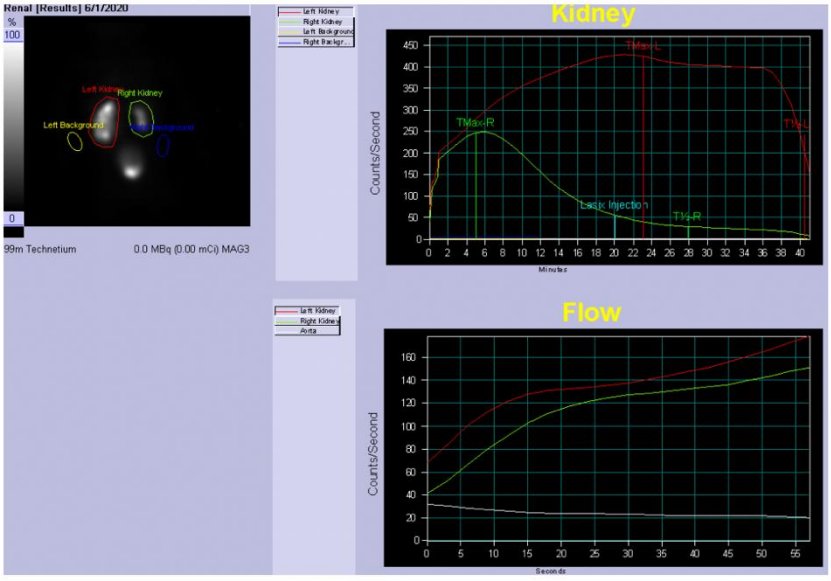
A.


Fr:1
Fr:2
Fr:3
Fr:4
Fr:5
Fr:6
Fr:7
Fr:8
Fr:9
Fr:10
Fr:11
Fr:12
Fr:13
Fr:14
Fr:15
Fr:16
Fr:17
Fr:18
Fr:19
Fr:20

B.


Fr:19
Fr:20
Fr:21
Fr:22
Fr:23
Fr:24
Fr:25
Fr:26
Fr:27
Fr:28
Fr:29
Fr:30
Fr:31
Fr:32
Fr:33
Fr:34
Fr:35
Fr:36
Fr:37
Fr:38
Fr:39
Fr:40
Fr:41
Fr:42
Fr:43
Fr:44
Fr:45
Fr:46
Fr:47
Fr:48
Fr:49
Fr:50
Fr:51
Fr:52
Fr:53
Fr:54
Fr:55
Fr:56
Fr:57
Fr:58
Fr:59
Fr:60

C.


Renal [Results] 6/1/2020
%
100
0
Left Kidney
Right Kidney
Left Background
99m Technetium
0.0 MBq (0.00 mCi) MAG3
Kidney
Counts/Second
TMax:L
TMax:R
T½:L
T½:R
Bolus Injection
Minutes
Flow
Counts/Second
Seconds

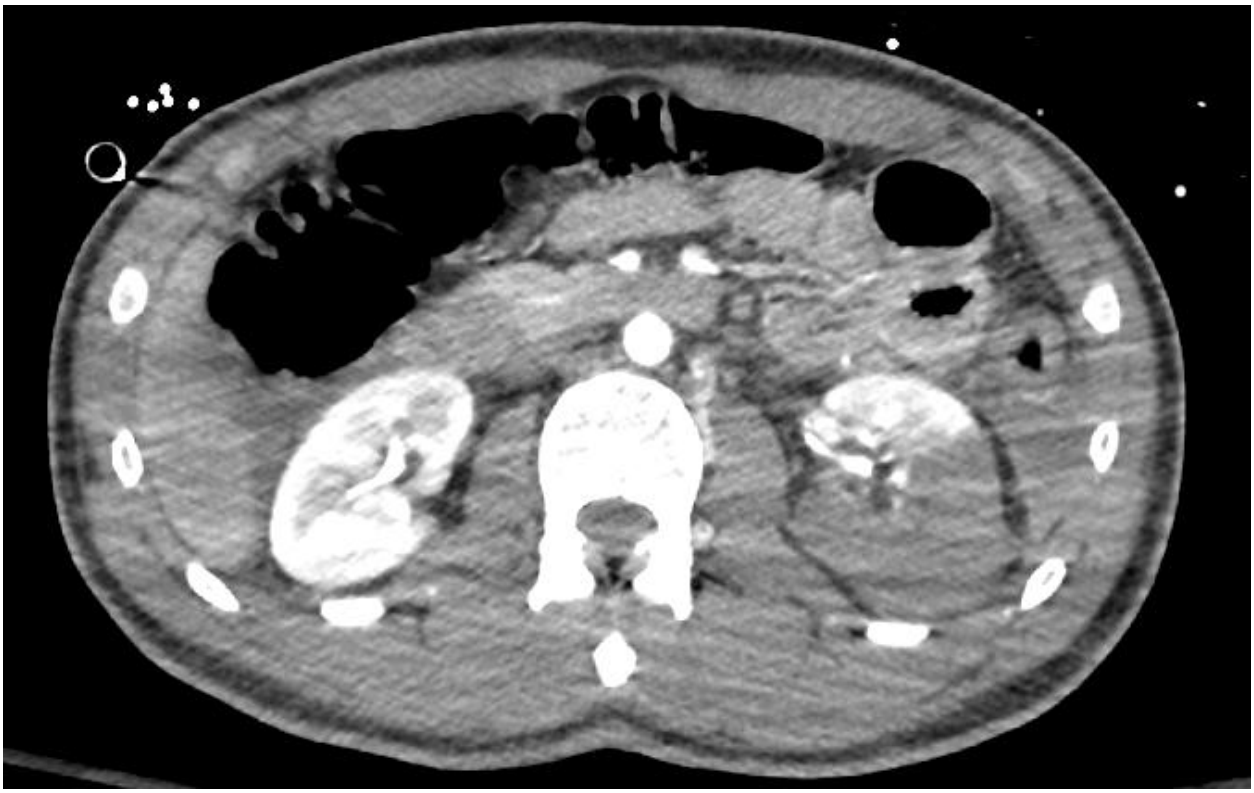
Hình 33: Hình ảnh quét MAG 3 cho thấy lưu lượng máu, pha bài tiết và đường cong hoạt động theo thời gian ở bệnh nhân có chức năng thận đối xứng và tắc nghẽn niệu quản trái
.

Chụp cắt lớp vi tính

Chụp CT có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch là phương pháp điều trị tiêu chuẩn ở trẻ em để đánh giá chấn thương bụng kín. Phương pháp này nhanh chóng, phổ biến rộng rãi và cho phép bác sĩ X quang theo dõi trong thời gian thực. Lý tưởng nhất là, nếu phát hiện tổn thương hệ thống dẫn niệu thận, có thể chụp thêm hình ảnh thứ hai qua thận hoặc bàng quang (tùy thuộc vào mức độ tổn thương nghi ngờ). Ngoại trừ một số trường hợp hiếm hoi, đây là cách sử dụng duy nhất phù hợp của chụp CT đa pha ở trẻ em. Tại Hoa Kỳ, MRI đã thay thế phần lớn chụp CT trong việc phân giai đoạn khối u ở vùng bụng và khung chậu của trẻ em.

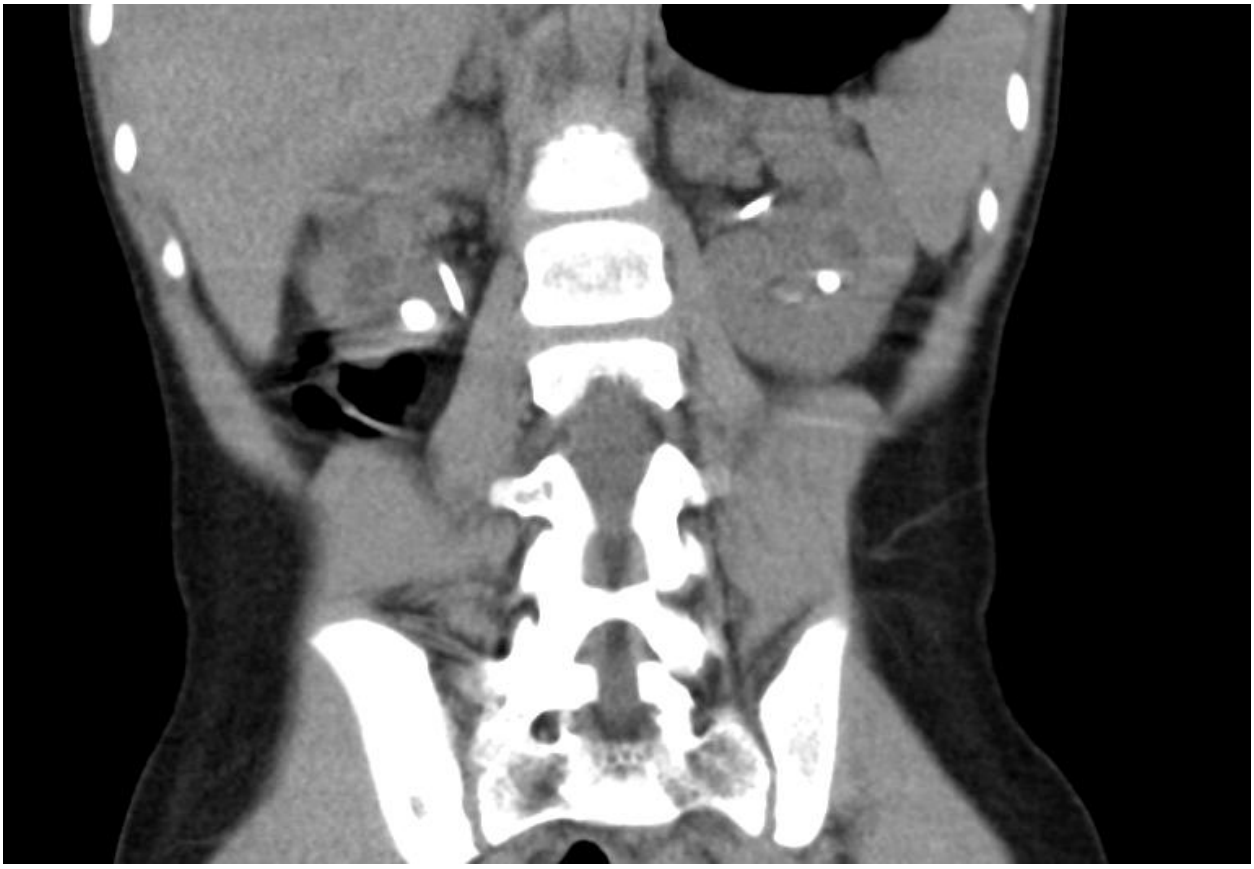
Chụp CT không tiêm thuốc cản quang đôi khi có thể hữu ích trong nhi khoa để theo dõi sỏi thận và sỏi niệu quản, hoặc chẩn đoán khi siêu âm không cho kết quả rõ ràng. Siêu âm có thể không phát hiện được sỏi gây tắc nghẽn, đặc biệt nếu sỏi nằm ở đoạn giữa niệu quản (nơi khí trong ruột thường cản trở chùm tia âm thanh). Tuy nhiên, sự hiện diện của hệ thống thu thập nước tiểu giãn rộng ở bên có triệu chứng có thể cho phép bác sĩ lâm sàng suy luận rằng có sỏi. Ở trẻ em đã biết có sỏi hoặc các bệnh lý dễ dẫn đến sỏi, chụp CT có thể được chỉ định. Có thể sử dụng liều bức xạ rất thấp để đánh giá khối lượng sỏi hoặc để theo dõi sau khi can thiệp điều trị sỏi. Các phác đồ chụp CT có xuất huyết niệu (chụp CT ba pha với các pha không tiêm thuốc cản quang, tiêm thuốc cản quang và pha muộn) không phù hợp cho trẻ em do lượng bức xạ cao.

Tại Hoa Kỳ, MRI đã thay thế phần lớn CT trong việc phân giai đoạn khối u ở vùng bụng và khung chậu của trẻ em. Tuy nhiên, chụp mạch CT đôi khi được các bác sĩ phẫu thuật nhi khoa yêu cầu để lập kế hoạch điều trị. Chụp mạch CT cho thấy mối quan hệ giữa các cơ quan và cấu trúc giải phẫu mạch máu với ít nhiễu ảnh hơn và độ phân giải cao hơn so với chụp cộng hưởng từ , cho phép bác sĩ phẫu thuật lập kế hoạch tiếp cận chính xác hơn trong các trường hợp u Wilms, u nguyên bào thần kinh hoặc các khối u ác tính khác. Vì chụp mạch CT cần tiêm thuốc cản quang nhanh hơn và có lượng bức xạ cao hơn, nên các lần chụp này cần được theo dõi chặt chẽ bởi bác sĩ X quang nhi khoa.

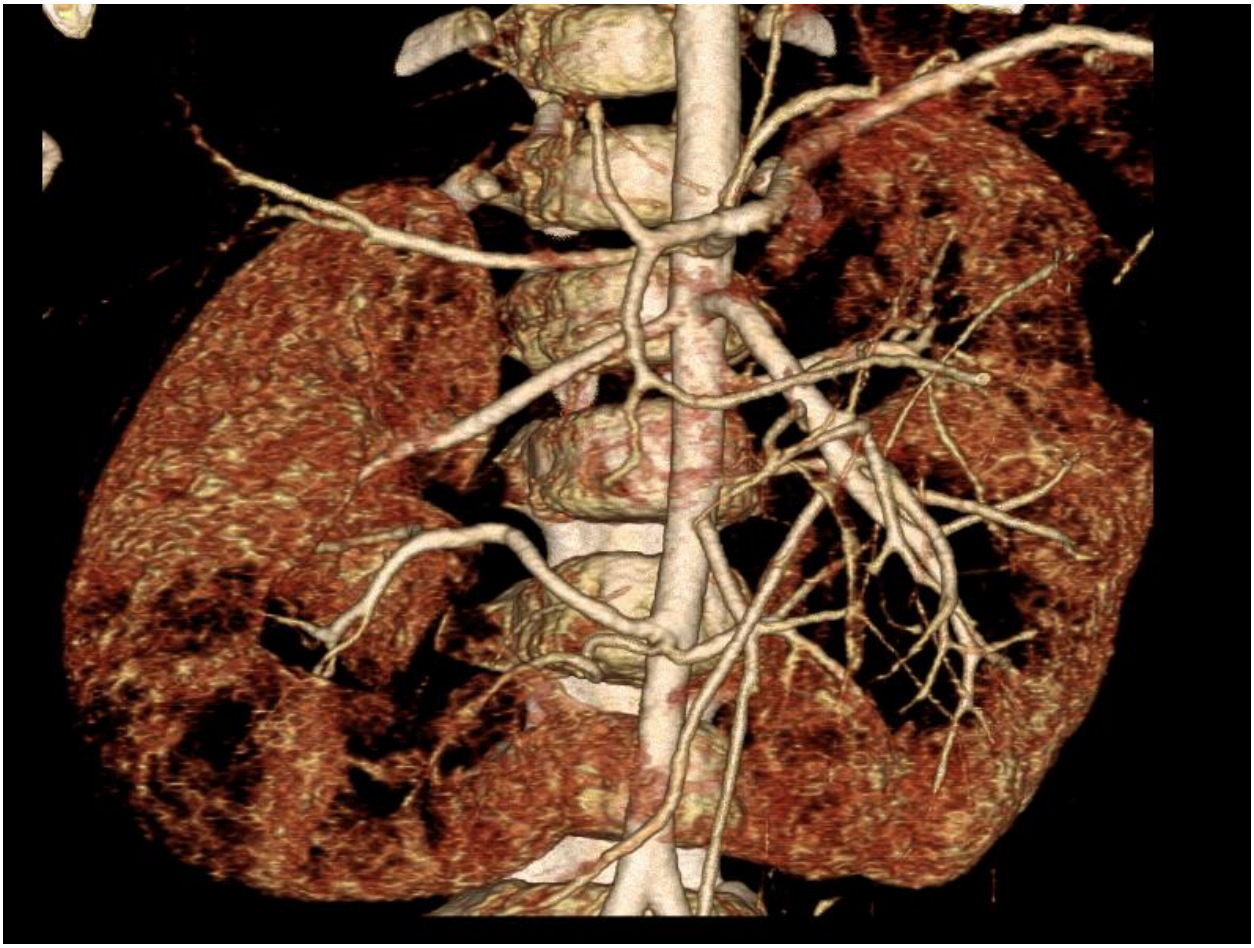


Hình 34. Chụp CT có tiêm thuốc cản quang cho thấy tổn thương rách thận mức độ nặng ở thận trái.

Hình 35. Hình ảnh chụp chậm qua thận loại trừ khả năng tổn thương hệ thống dẫn niệu.



Hình 36. Chụp CT kiểm tra sỏi thận ở bệnh nhân mắc bệnh cystin niệu; lưu ý các stent hai bên có thể nhìn thấy một phần.



Hình 37. Hình ảnh chụp mạch CT với tái tạo 3D ở bệnh nhân ung thư có cấu trúc động mạch phức tạp; ba động mạch thận được vẽ riêng cho mỗi phần.

Chụp cộng hưởng từ (MRI)

Chụp cộng hưởng từ (MRI) khai thác các đặc tính từ tính của hạt nhân hydro để tạo ra thông tin toán học về các mô mềm trong cơ thể người, sau đó có thể được chuyển đổi thành hình ảnh chi tiết. Nó vượt trội hơn bất kỳ phương pháp nào khác về độ tương phản mô mềm và không sử dụng bức xạ ion hóa. Những ưu điểm này đã khiến nó trở thành phương pháp được lựa chọn cho hầu hết các trường hợp phân giai đoạn ung thư ở vùng bụng và khung chậu. Có rất nhiều chuỗi xung MRI được bán trên thị trường. Do đó, MRI được điều chỉnh phù hợp với câu hỏi lâm sàng (hơn cả CT), đòi hỏi các phác đồ cụ thể.

Độ phân giải của MRI vẫn thấp hơn so với CT (thấp hơn khoảng một bậc độ lớn), và việc đánh giá mô phổi vẫn còn hạn chế trong thực tiễn lâm sàng. MRI cũng tốn thời gian và gây nhiễu, đòi hỏi phải gây mê ở hầu hết trẻ em dưới khoảng tám tuổi. Trong khi bệnh nhân người lớn (thường) có thể làm theo hướng dẫn nín thở, điều này khó hoặc không thể thực hiện được đối với trẻ nhỏ. Phần mềm cho phép quét khi thở tự do là rất cần thiết

cho việc chụp ảnh cơ thể bằng MRI ở trẻ em. Các chuỗi xung này thường mất nhiều thời gian hơn so với chuỗi xung nín thở, nhưng vẫn có thể thu được khá nhanh (trong khoảng ba phút). Thời gian chụp MRI có thể kéo dài từ ba mươi phút đến hơn một giờ tùy thuộc vào phác đồ cụ thể.

Việc đánh giá đường tiết niệu được gọi là chụp niệu đồ cộng hưởng từ (MRU). MRU có khả năng cung cấp cả thông tin về cấu trúc giải phẫu và chức năng chỉ trong một lần kiểm tra. Chụp cộng hưởng từ niệu quản (MRU) có độ tương quan tốt với chụp xạ hình thận bằng Lasix trong việc đánh giá chức năng thận. Bệnh nhân được truyền dịch bằng dung dịch muối sinh lý (khoảng 10 mL/kg) và dùng Lasix ngay khi bắt đầu chụp, với liều 1 mg/kg, tối đa 20 mg. Trong trường hợp nghi ngờ tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, việc chụp ảnh bệnh nhân ở tư thế nằm sấp hoặc nằm nghiêng về phía đối diện với vị trí nghi ngờ tắc nghẽn có thể hữu ích. Ở những bệnh nhân được gây mê, có thể đặt ống thông tiểu Foley. Chụp cộng hưởng từ (MRU) cho bệnh nhân được gây mê là một hoạt động hợp tác đòi hỏi sự giao tiếp tốt giữa bác sĩ tiết niệu, nhóm chụp X-quang và nhóm gây mê hoặc an thần.

Chụp mạch cộng hưởng từ (MR angiography) giúp bệnh nhân tránh tiếp xúc với bức xạ nhưng có độ phân giải thấp hơn và dễ bị nhiễu ảnh hơn so với chụp mạch cắt lớp vi tính (CTA) .

Trong chẩn đoán thai nhi, MRI là một phương pháp bổ trợ cho siêu âm. Chuỗi xung nhanh rất cần thiết cho hình ảnh thai nhi. Mặc dù MRI thai nhi thường được chỉ định để đánh giá thêm các dị tật não, nhưng nó cũng có thể cung cấp thêm thông tin về đường tiết niệu của thai nhi. Nó đặc biệt hữu ích trong bối cảnh lập kế hoạch phẫu thuật cho các dị tật sinh dục tiết niệu phức tạp. Nhìn chung, chất lượng hình ảnh MRI thai nhi sẽ cải thiện vào giai đoạn cuối thai kỳ.

1. Chỉ định chụp MRI trong nhi khoa
    a. Phân loại giai đoạn ung thư
    b. Nghi ngờ khối u thận
    c. Sàng lọc bệnh nhân có nguy cơ mắc khối u (ví dụ: TS , VHL)
    d. Có thể thích hợp cho trường hợp viêm thận bể thận phức tạp.
2. Chụp niệu quản cộng hưởng từ
    a. Phương pháp
        i. Chụp niệu quản nhạy cảm với dịch bằng kỹ thuật MRI T2 trọng số cao

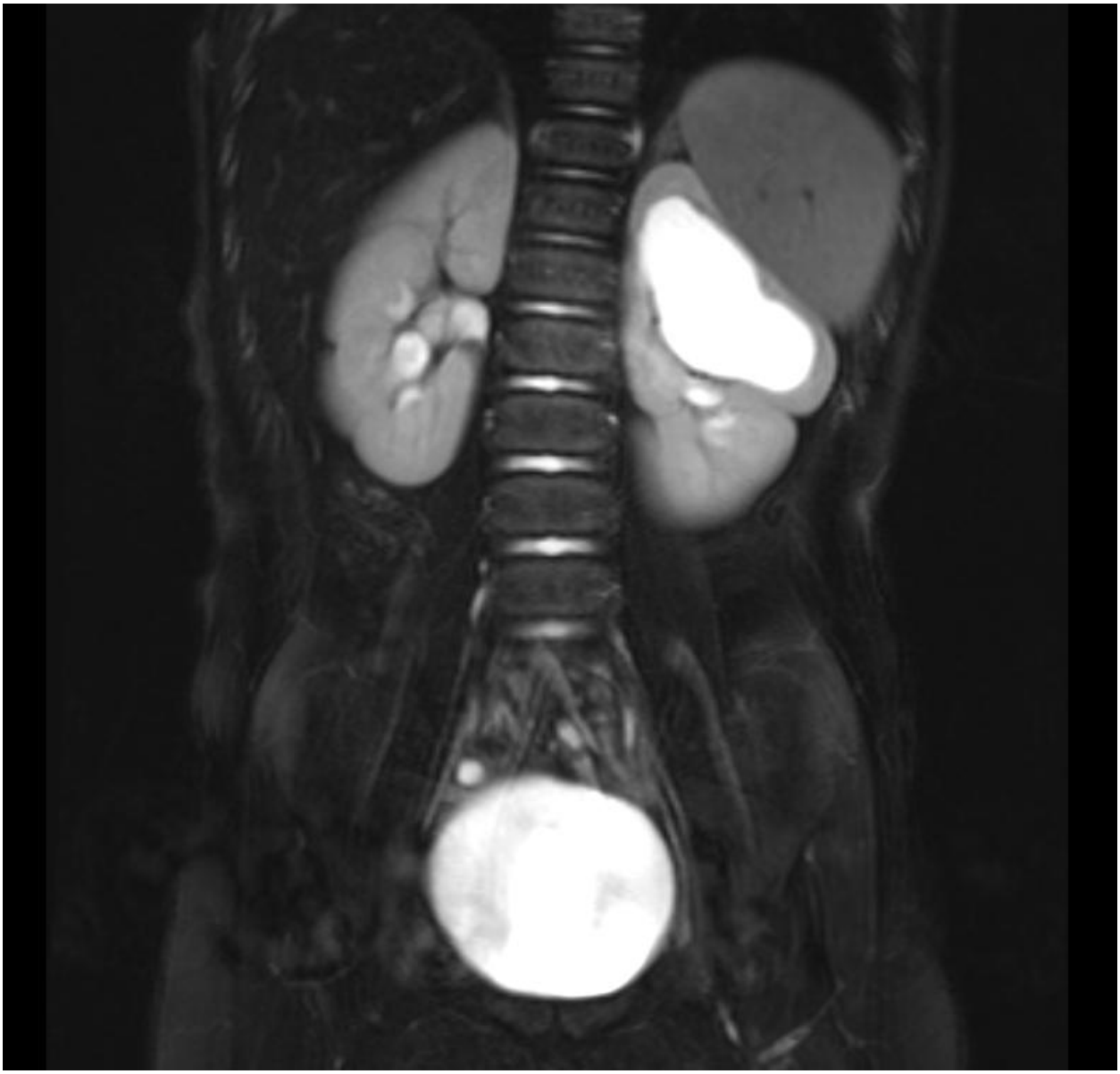
ii. Chụp niệu quản cộng hưởng từ bài tiết sử dụng ảnh cộng hưởng từ T1 có tăng cường độ tương phản và furosemide.

b. Chỉ định

i. Giải phẫu hệ thống thu thập

ii. Xác định mức độ tắc nghẽn trong đường tiết niệu (nội tại và ngoại lai)

iii. Dị tật bẩm sinh

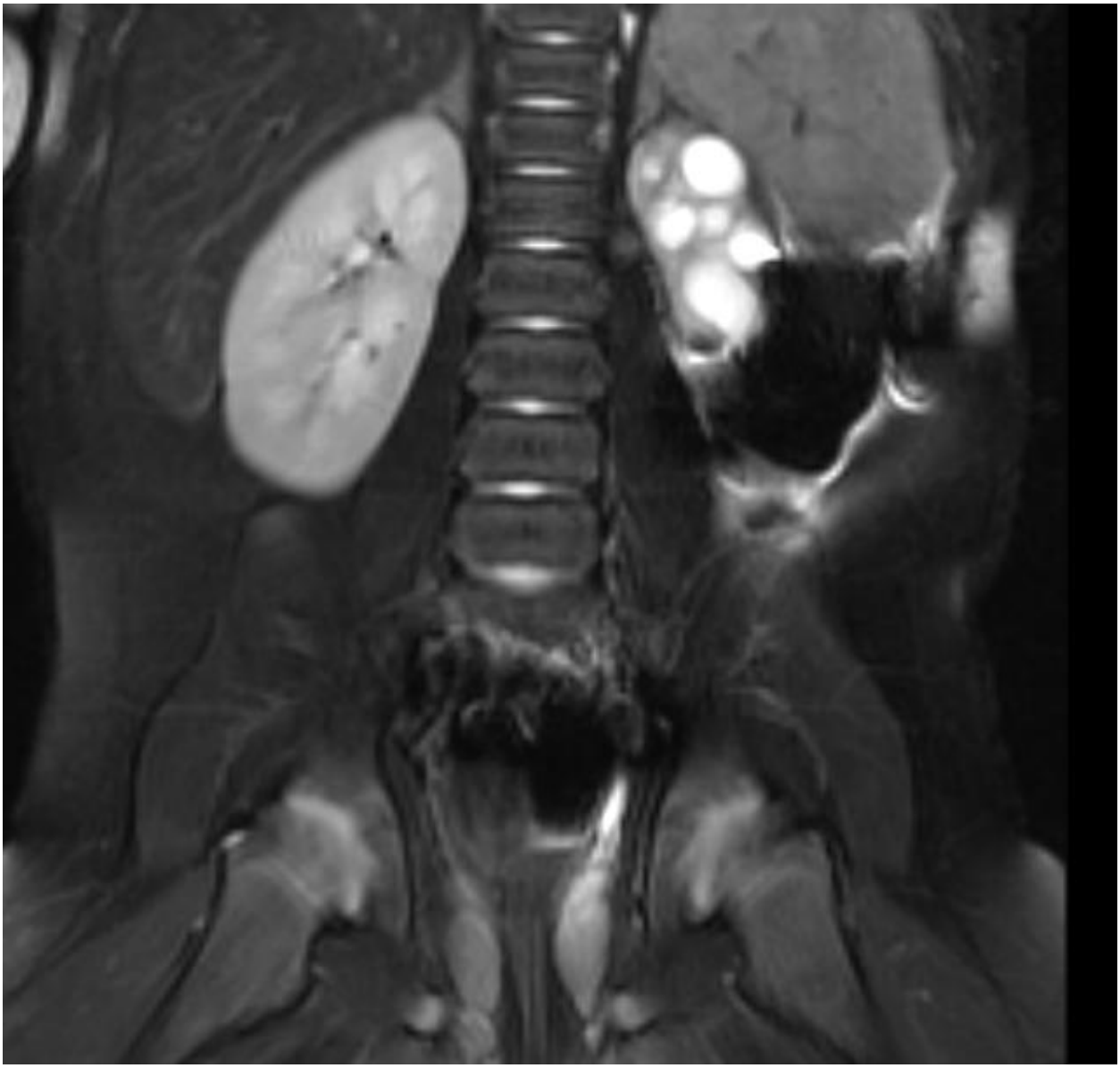


Hình 38. Hình ảnh cộng hưởng từ (MRI) nhạy với dịch và loại bỏ tín hiệu mỡ cho thấy cực trên bên trái giãn rộng trong trường hợp thận đôi.

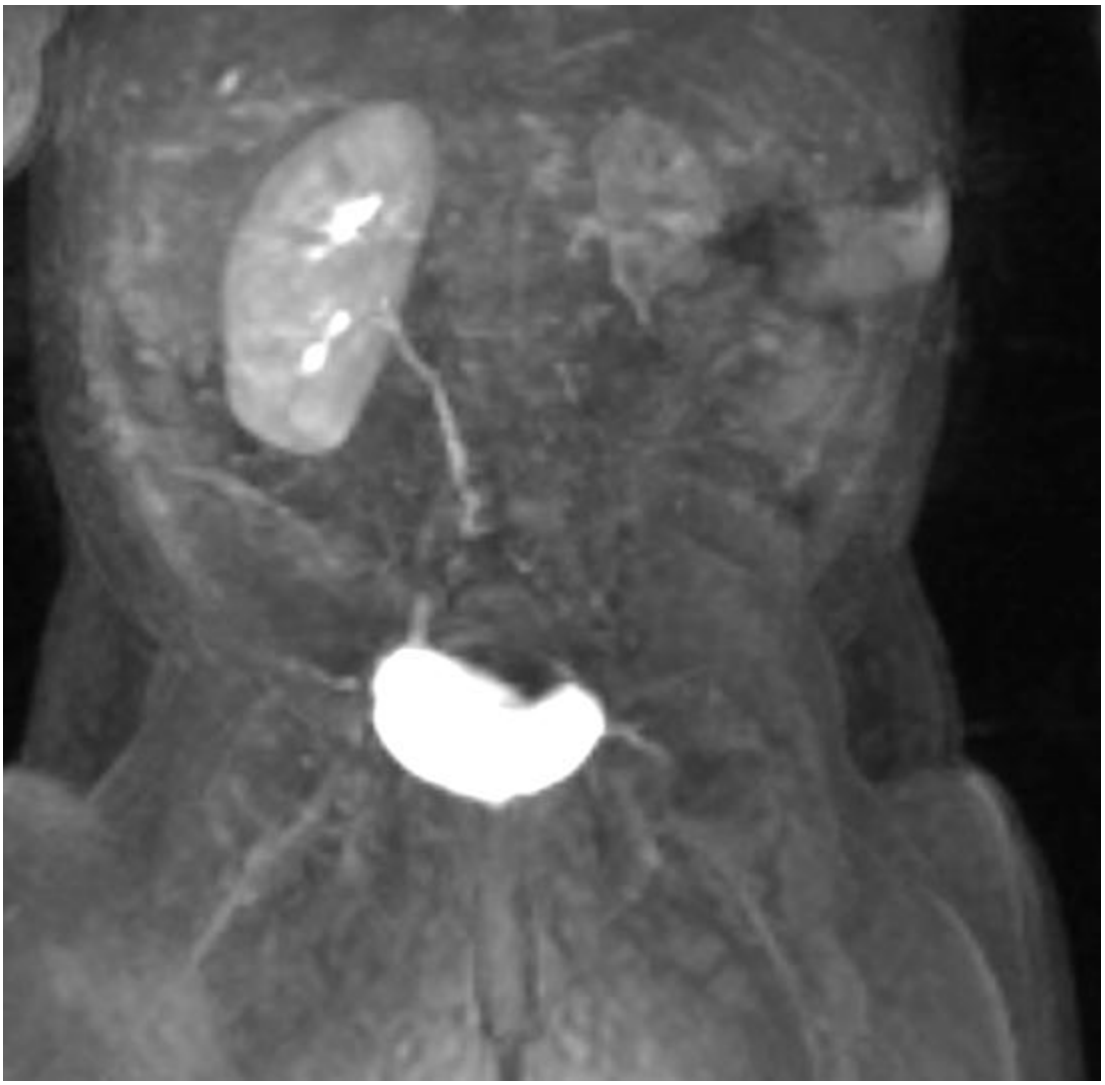
Hình 39. Hình ảnh cộng hưởng từ động sau tiêm thuốc cản quang cho thấy niệu quản trái giãn rộng nhưng không bị tắc nghẽn.

Hình 40. Hình ảnh cộng hưởng từ (MRI) nhạy với dịch và khử tín hiệu mỡ cho thấy thận hình móng ngựa bị ứ nước và hình thái bàng quang thần kinh.

Hình 41 Chuỗi hình ảnh cộng hưởng từ động sau tiêm thuốc cản quang xác nhận tắc nghẽn thận hình móng ngựa.

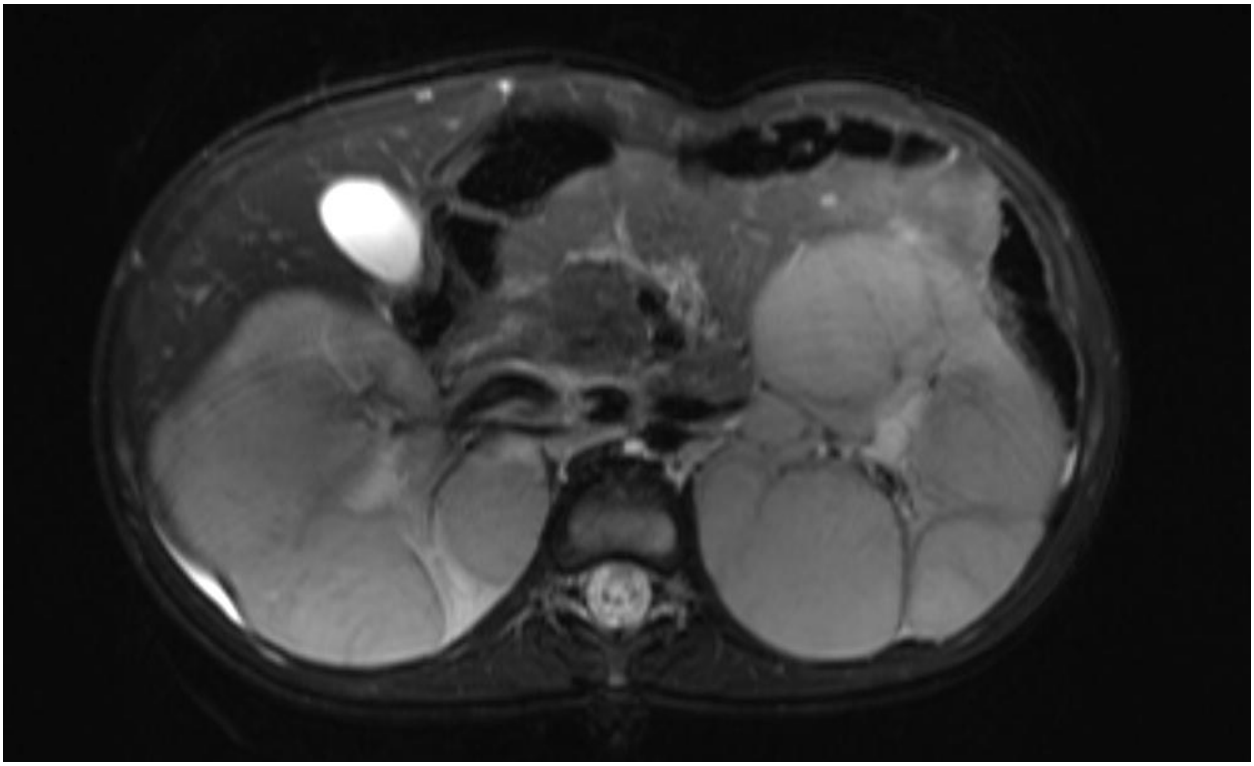


Hình 42. Hình ảnh cộng hưởng từ (MRI) nhạy với dịch và loại bỏ tín hiệu mỡ cho thấy thận trái nhỏ và bị loạn sản.

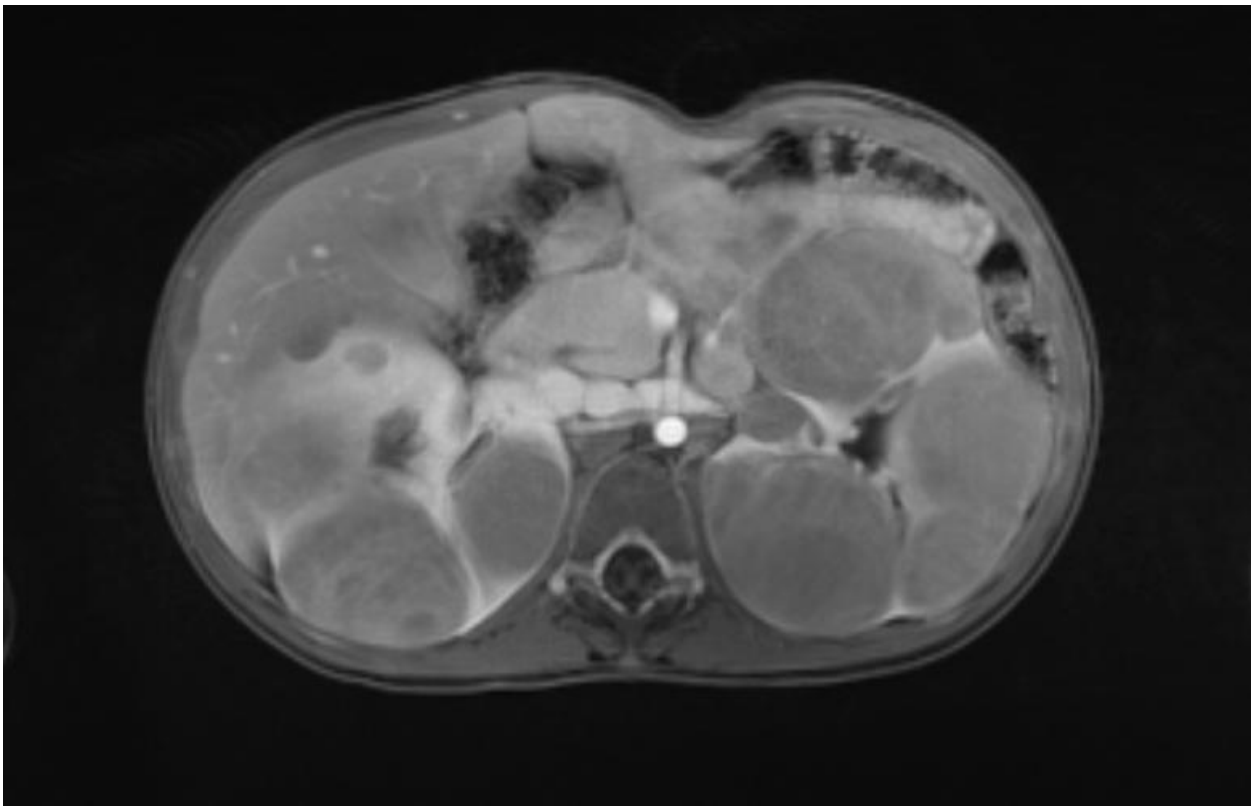


Hình 43 Chuỗi hình ảnh cộng hưởng từ động sau tiêm thuốc cản quang cho thấy sự tăng cường tín hiệu chậm và tối thiểu ở thận loạn sản, cho thấy chức năng thận bị hạn chế.

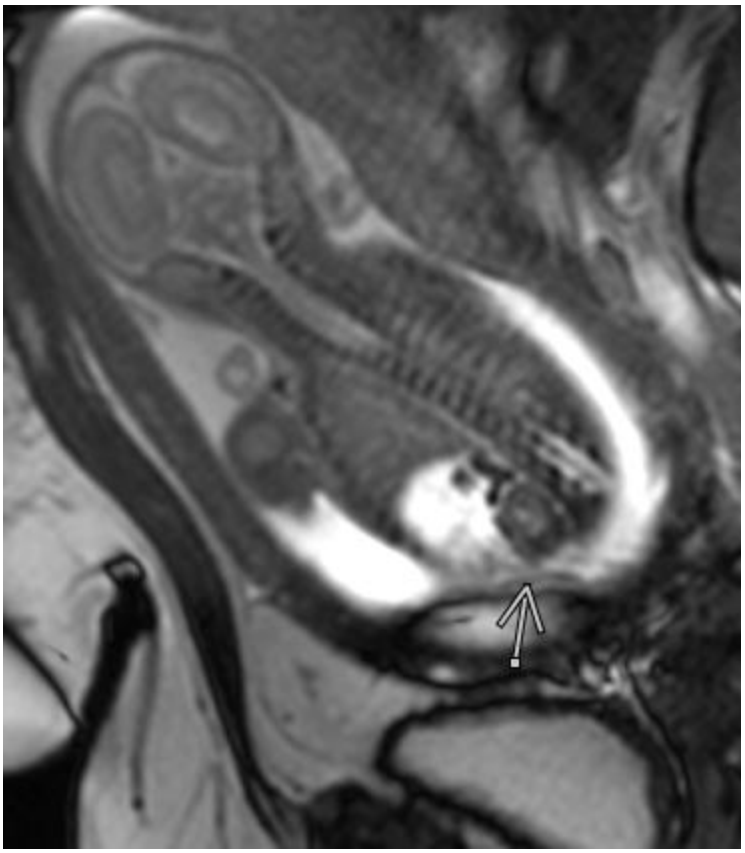
Hình 44 Chuỗi hình ảnh cộng hưởng từ động sau tiêm thuốc cản quang cho thấy thận phải nhỏ ở bệnh nhân bị chứng bụng phình to và trào ngược bàng quang niệu quản hai bên.



Hình 45. Hình ảnh cộng hưởng từ (MR) nhạy với dịch và loại bỏ tín hiệu mỡ cho thấy sự thay thế nhu mô thận bằng nhiều khối u ở bệnh nhân mắc bệnh u nguyên bào thận.



Hình 46. Hình ảnh cộng hưởng từ sau khi tiêm thuốc cản quang cho thấy đặc điểm tăng cường tín hiệu của các khối u.



Hình 47. Hình ảnh thận và tuyến thượng thận bình thường ở thai nhi bị cổ trướng.

Can thiệp trong Niệu khoa Nhi

Các thủ thuật can thiệp là một phần không thể thiếu trong việc điều trị các bệnh lý tiết niệu ở trẻ em. Chuyên ngành X quang nhi khoa khác biệt với cả X quang nhi khoa và X quang can thiệp người lớn, và số lượng bác sĩ X quang can thiệp nhi khoa vẫn còn ít, mặc dù đã tăng trưởng trong mười lăm năm qua.

Dẫn lưu đường tiết niệu do tắc nghẽn/mở thông thận

1. Phương pháp này chỉ nên được áp dụng cho những bệnh nhân không thể thực hiện dẫn lưu ngược dòng.
2. Việc chuẩn bị trước khi thực hiện thủ thuật bao gồm đánh giá nguy cơ chảy máu và nhiễm trùng.
3. Bảo hiểm kháng sinh
4. Tiếp cận hệ thống thu thập nước tiểu thận thông qua siêu âm, chụp X-quang huỳnh quang hoặc hướng dẫn bằng chụp CT.
5. Biến chứng

a. Xuất huyết

b. Nhiễm trùng huyết

c. Tổn thương nội tạng

d. Chấn thương ngực (ví dụ: tràn khí màng phổi)

Phẫu thuật lấy sỏi thận qua da

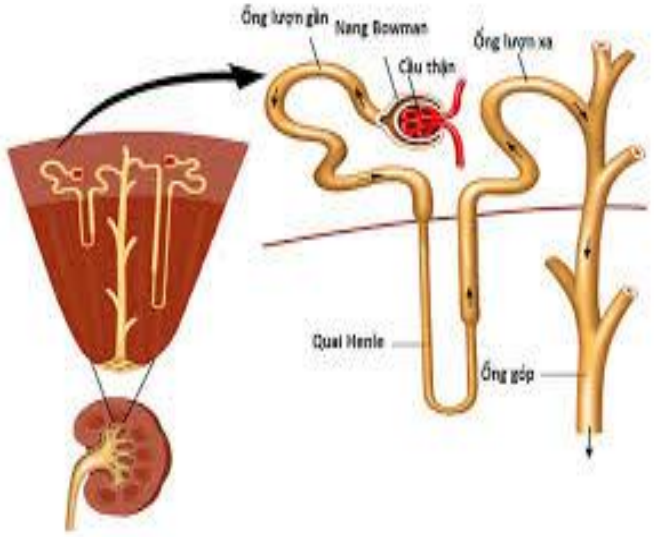
1. Chỉ định cho những bệnh nhân không đủ điều kiện để nội soi niệu quản hoặc tán sỏi bằng sóng xung kích.
2. Quy trình hai bước
    a. Bác sĩ X quang tiếp cận hệ thống dẫn lưu bằng siêu âm/huỳnh quang.
    b. Bác sĩ tiết niệu loại bỏ sỏi thận

Các biện pháp can thiệp khác

- Đặt stent niệu quản
- Giãn niệu quản do hẹp niệu quản
- Sinh thiết khối u thận
- Thuyên tắc khối u thận hoặc xuất huyết thận

Chương 3: Sinh lý học thận và bàng quang (Renal and Bladder Physiology)

Thận đóng vai trò thiết yếu trong sức khỏe và sự phát triển bình thường của trẻ em. Nephron là đơn vị chức năng của thận, mỗi thận chứa khoảng 500.000–1.000.000 nephron. Nhìn chung, các quá trình cơ bản của nephron là ***1) lọc, 2) tái hấp thu và 3) bài tiết.***



Hình 1. Nephron là đơn vị chức năng của thận và bao gồm cầu thận, ống lượn gần, quai Henle, ống lượn xa và ống góp.

Mỗi nephron có 5 phần chính: ***1) cầu thận, 2) ống lượn gần, 3) quai Henle, 4) ống lượn xa, và 5) ống góp***. Cầu thận ('bộ lọc') có cả tính chọn lọc điện tích và kích thước, lọc huyết tương qua các lớp nội mô (mao mạch), màng đáy cầu thận và lớp biểu mô (tế bào chân giả). (Xem phần dưới đây về đánh giá quá trình lọc.) Ống lượn gần ('bộ phận chủ lực') là nơi diễn ra khoảng 85% quá trình tái hấp thu bao gồm natri, nước, axit amin và glucose. Quai Henle cho phép pha loãng và cô đặc nước tiểu thông qua cơ chế nhân dòng ngược. Ống lượn xa chứa điểm đặc (macula densa) rất quan trọng cho phản hồi cận cầu thận với sự tự điều chỉnh lưu lượng máu thận. Sự tự điều chỉnh này cho phép tốc độ lọc cầu thận (GFR) khá ổn định trong điều kiện sinh lý bình thường. Cuối cùng, các ống góp đáp ứng với hormone chống lợi tiểu (ADH), cho phép cô đặc nước tiểu, cũng như aldosterone, cho phép bài tiết kali.

Tóm tắt chức năng thận

1. Lọc chất thải chứa nitơ
2. Kiểm soát thể tích/huyết áp
3. Cân bằng điện giải
4. điều chỉnh độ pH
5. Chuyển hóa vitamin D
6. Sản xuất Epogen

Ngoài chức năng lọc, thận còn kiểm soát thể tích và huyết áp (thông qua cả phản ứng với ADH cũng như hệ renin-angiotensin-aldosterone), điều hòa cân bằng điện giải, giúp điều chỉnh độ pH huyết thanh, chuyển đổi 25-hydroxy vitamin D không hoạt động thành 1,25-dihydroxyvitamin D hoạt động và tiết ra epogen.

Đánh giá chức năng thận

Mặc dù quá trình lọc, tái hấp thu và bài tiết dọc theo nephron rất phức tạp, việc đánh giá chức năng nephron có thể được đơn giản hóa thành hai phần: chức năng lọc (cầu thận) và chức năng ống thận.

Đánh giá quá trình lọc

Tốc độ lọc cầu thận (GFR) là tốc độ mà huyết tương được lọc tích lũy qua các nephron. Sau khi lọc, hầu hết lượng chất được lọc sẽ được tái hấp thu dọc theo nephron. Trong nhi khoa, phương trình Schwartz thường được sử dụng nhất để ước tính GFR (eGFR) ở trẻ em. Phương trình Schwartz dựa trên nồng độ creatinine huyết thanh cũng như chiều cao của trẻ. Trong khi chỉ số GFR bình thường ở người lớn là khoảng 120 mL/min/1,73 m^2 , thì ở trẻ em, chỉ số GFR bình thường thay đổi tùy thuộc vào độ tuổi của trẻ. Thông thường, chỉ số GFR ban đầu của trẻ sơ sinh đủ tháng chỉ khoảng 30 mL/min/1,73 m^2 trong khi chỉ số GFR ban đầu của trẻ sơ sinh sinh non thậm chí có thể thấp hơn, khoảng 15 mL/min/1,73 m^2 . Bất kể tuổi thai, tốc độ lọc cầu thận (GFR) tăng gấp đôi trong vòng 2 tuần tuổi do sức cản mạch máu giảm, dẫn đến lưu lượng máu và tưới máu thận tăng. Sau đó, GFR tiếp tục tăng (đã hiệu chỉnh theo diện tích bề mặt cơ thể) và đạt mức bình thường của người trưởng thành vào khoảng 19 tháng tuổi. Nồng độ creatinine huyết thanh là cách dễ nhất để ước tính GFR nhưng có những hạn chế, vì nồng độ creatinine huyết thanh bị ảnh hưởng bởi khối lượng cơ bắp, thể trạng và các bệnh lý tiềm ẩn.

$$(1)\ eGFR = k \times \frac{L}{SCr}$$

k = 0,33 (trẻ sơ sinh thiếu tháng); 0,45 (trẻ sơ sinh đủ tháng đến 1 tuổi); 0,55 (trẻ đến 13 tuổi và trẻ vị thành niên nữ hơn 13 tuổi); 0,70 (trẻ vị thành niên nam hơn 13 tuổi)
L : chiều cao (cm)
SCr : nồng độ creatinin huyết tương (mg/dL; 1 mg/dL = 88,4 µmol/L)

Hình 2. Phương trình Schwartz là một công thức đơn giản có thể dùng tại giường bệnh để ước tính tốc độ lọc cầu thận ở trẻ em.

Cystatin C

Mặc dù creatinine từ lâu đã là chỉ số xét nghiệm chủ yếu để đánh giá chức năng thận, nhưng một phân tử mới để ước tính tốc độ lọc cầu thận (GFR) đang ngày càng được sử

dụng rộng rãi. Cystatin C là một protein duy trì chức năng tế bào được sản xuất bởi tất cả các tế bào có nhân, được bài tiết với tốc độ không đổi trong nước tiểu và không được tái hấp thu bởi nephron. Hiện nay, các phương trình đã được tạo ra cho cả trẻ em và người lớn để đo nồng độ Cystatin C trong huyết thanh và sử dụng nó để đánh giá eGFR . Ngoài ra, người ta cũng đã chứng minh rằng một số nhóm đối tượng nhất định, đặc biệt là những người có khối lượng cơ bắp kém/loạn dưỡng cơ và trẻ em bị tật nứt đốt sống, có ước tính GFR chính xác hơn khi chỉ sử dụng Cystatin C. Cystatin C có những hạn chế nhất định, vì nó có thể tăng hoặc giảm trong một số tình huống lâm sàng. Trẻ em bị rối loạn chức năng tuyến giáp không được kiểm soát tốt hoặc đang dùng steroid có thể ảnh hưởng đến nồng độ cystatin C trong huyết thanh, do đó khiến nó trở thành một chỉ số không phù hợp để đo eGFR ở những đối tượng này. Ngoài ra, tương tự như creatinine, hầu hết các phép tính eGFR sử dụng Cystatin C chỉ được xác thực ở trẻ em từ 1-2 tuổi trở lên, do chức năng lọc cầu thận (GFR) chưa hoàn thiện cho đến khoảng 2 tuổi.

Ước tính phương trình cho tốc độ lọc cầu thận

Ngoài phương trình Schwartz, một số phương trình khác để ước tính GFR đã được phát triển bằng cách sử dụng creatinine, cystatin C, hoặc cả hai kết hợp. Một ví dụ là phương trình Zappitelli, cung cấp phép tính eGFR chỉ dựa trên cystatin C cho trẻ em từ 1 đến 18 tuổi. Ngoài ra, CKiD (nghiên cứu đoàn hệ về bệnh thận mãn tính ở trẻ em) đã công bố các phương trình cập nhật để ước tính GFR ở trẻ em mắc bệnh thận mãn tính từ 1 đến 25 tuổi bằng cách sử dụng Creatinine, Cystatin C, hoặc kết hợp cả hai. Việc xem xét nhóm đối tượng nghiên cứu rất quan trọng để đảm bảo việc giải thích chính xác chỉ số GFR ước tính . Trẻ em có chỉ số eGFR bất thường nên được chuyển đến bác sĩ chuyên khoa thận nhi để được đánh giá, thăm khám và điều trị thêm.

Bảng 1. Một số ví dụ về các phương trình khác nhau để ước tính eGFR ở trẻ em bằng cách sử dụng creatinine huyết thanh, cystatin C huyết thanh hoặc cả hai chỉ số huyết thanh này.

Phương trình ước tính tốc độ lọc cầu thận (eGFR)	Đối tượng nghiên cứu	Máy tính
Chỉ có creatinine		
Phương trình Schwartz (k=0,55)	Trẻ em từ 1 đến 21 tuổi mắc bệnh thận mãn tính	—

Phương trình ước tính tốc độ lọc cầu thận (eGFR)	Đối tượng nghiên cứu	Máy tính
Phương trình Schwartz cải tiến tại giường bệnh (k=0,413)	Trẻ em từ 2 đến 18 tuổi mắc bệnh thận mãn tính	
Chỉ Cystatin C		
Phương trình Zappitelli	Trẻ em từ 1 đến 18 tuổi mắc bệnh thận mãn tính hoặc đã ghép thận	
Creatinine, Cystatin C, hoặc kết hợp		
Phương trình CKiD U25	Trẻ em từ 1 đến 25 tuổi mắc bệnh thận mãn tính	
Phương trình CKD -Epi	Người lớn từ 18 tuổi trở lên, có hoặc không mắc bệnh thận mãn tính.	

Viên ngọc lâm sàng

Ở trẻ em bị tật nứt đốt sống, Cystatin C đã được chứng minh là một chỉ số huyết thanh tốt hơn để đánh giá eGFR so với creatinine. Nên cân nhắc xét nghiệm Cystatin C huyết thanh, nếu có thể, ít nhất mỗi năm một lần đối với trẻ em bị tật nứt đốt sống sau 2 tuổi để theo dõi chức năng thận và chuyển đến bác sĩ chuyên khoa thận nhi nếu chỉ số eGFR bất thường.

Đánh giá chức năng ống thận

Chức năng ống thận có thể được đánh giá thông qua cân bằng điện giải cũng như khả năng cô đặc và pha loãng nước tiểu. Các bệnh lý về ống thận thường có thể được chẩn đoán thành công thông qua việc phân tích các bất thường về điện giải. Ví dụ, tình trạng mất natri, phốt pho, kali, axit amin và glucose qua ống thận cần được đánh giá để xác định xem có mắc hội chứng Fanconi hay không. Hội chứng Fanconi xảy ra khi có khiếm khuyết toàn diện trong chức năng ống lượn gần, dẫn đến mất các chất được lọc qua nước tiểu mà lẽ ra phải được tái hấp thu. Trẻ em mắc hội chứng Fanconi thường có biểu hiện chậm phát triển.

Như đã nêu trước đó, quá trình cô đặc nước tiểu xảy ra trong các ống góp nhờ sự hiện diện của hormone chống lợi tiểu (ADH) và phản ứng của thận với ADH. Sự chênh lệch nồng độ cho phép cô đặc nước tiểu được thiết lập trong quai Henle, nơi trước tiên làm loãng nước tiểu. Nước tiểu có thể được pha loãng đến khoảng 50 mOsm/kg và cô đặc đến khoảng 1200 mOsm/kg. Khả năng cô đặc hoàn toàn cần vài tháng để phát triển, và một trẻ sơ sinh đủ tháng điển hình chỉ có thể cô đặc nước tiểu đến khoảng 500 mOsm/kg. Khiếm khuyết về khả năng cô đặc ở trẻ sơ sinh là do hệ thống nhân dòng ngược chưa hoàn thiện cũng như sự không nhạy cảm tương đối của mô đối với ADH .

Viên ngọc lâm sàng

- Để ước tính độ thẩm thấu của nước tiểu (Uosm), hãy nhân hai chữ số cuối của tỷ trọng nước tiểu với 30.
- Ví dụ: Tỷ trọng nước tiểu là 1,0 **<u>20</u>**
- Ước tính Uosm = 20 × 30 = 600 mOsm/kg

Nhìn chung, nếu nồng độ chất điện giải trong huyết thanh (natri, kali, phốt pho, canxi, bicacbonat) nằm trong giới hạn bình thường, xét nghiệm nước tiểu cho thấy trẻ có thể cô đặc hoặc pha loãng nước tiểu, và không có hiện tượng mất glucose hoặc axit amin/protein ở ống thận, thì chức năng ống thận có thể được đánh giá là bình thường.

Chức năng ống thận theo độ tuổi

Giống như tốc độ lọc cầu thận (GFR) , chức năng ống thận cần thời gian để trưởng thành – điều này cũng trùng khớp với sự gia tăng GFR trong vài năm đầu đời. Giá trị điển hình của chất điện giải trong nước tiểu và huyết thanh thay đổi theo thời gian, với một số chức năng ống thận cần nhiều năm để đạt đến sự trưởng thành hoàn toàn. Khả năng cô đặc nước tiểu cần gần một năm để trưởng thành, khiến trẻ sơ sinh có nguy cơ mất nước cao hơn. Khả năng bài tiết nước cũng cần thời gian để trưởng thành, do đó việc cung cấp dịch truyền nhược trương cho trẻ sơ sinh (ví dụ: sữa mẹ hoặc sữa công thức) chứ không phải nước lọc là rất quan trọng để ngăn ngừa hạ natri máu. Khả năng tái hấp thu natri ban đầu kém ở trẻ sơ sinh, khiến chỉ số FENa cao hơn ở trẻ sơ sinh nếu đánh giá tổn thương thận cấp tính trước thận. Ngoài ra, nồng độ kali huyết thanh cao hơn ở trẻ sơ sinh do khả năng bài tiết kali ở ống lượn xa kém, khả năng này sẽ trưởng thành trong 2 tuần đầu đời. Nồng độ bicarbonate huyết thanh cũng thấp hơn trong giai đoạn sơ sinh do khả năng tái hấp thu bicarbonate kém ở ống lượn gần và tăng sản xuất axit tổng thể ở trẻ sơ sinh. Cuối cùng, lượng canxi bài tiết qua nước tiểu tăng lên ở trẻ sơ sinh và giảm dần cho đến 10 tuổi, khiến tỷ lệ canxi/creatinine trong nước tiểu bình thường giảm khi trẻ lớn lên.

Viên ngọc lâm sàng

- Nhiều trẻ em mắc bệnh thận mãn tính do dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT) có thể không bao giờ cô đặc được nước tiểu hoàn toàn, nghĩa là chúng vẫn có thể đi tiểu nhiều ngay cả khi bị mất nước nghiêm trọng. Cần đánh giá bệnh nhân mắc bệnh thận tiềm ẩn về các dấu hiệu/triệu chứng mất nước khác ngoài việc chỉ dựa vào lượng nước tiểu. Nên nhanh chóng cho trẻ uống hoặc truyền dịch bù nước trong các trường hợp bệnh cấp tính.

Suy thận cấp tính

Suy thận cấp (AKI) là tình trạng giảm đột ngột tốc độ lọc cầu thận. AKI thường có thể hồi phục, tuy nhiên ngày càng có nhiều nhận thức rằng AKI có thể dẫn đến bệnh thận mãn tính (CKD). Có một số phân loại giai đoạn của AKI , chẳng hạn như tiêu chí p- RIFLE và tiêu chí KDIGO , dùng để phân loại AKI ở trẻ em. Tiêu chí KDIGO đã được áp dụng rộng rãi hơn như một phương pháp đánh giá suy thận cấp (AKI) trong y văn những năm gần đây. Tiêu chí này phân loại AKI thành giai đoạn 1, 2 và 3 dựa trên sự tăng nồng độ creatinine huyết thanh hoặc giảm lượng nước tiểu. Gần đây hơn nữa, đã có những đề xuất về việc điều chỉnh tiêu chí KDIGO cho phù hợp với suy thận cấp ở trẻ sơ sinh .

Bảng 2. Phân loại AKI ở trẻ em theo KDIGO dựa trên nồng độ creatinine huyết thanh hoặc lượng nước tiểu.

Giai đoạn AKI	Creatinin huyết thanh	Lượng nước tiểu
Giai đoạn 1	Tăng 1,5–1,9 lần so với mức cơ bản hoặc ≥ 0,3 mg/dL (≥ 26,5 µmol/L)	< 0,5 mL/kg/giờ trong 6–12 giờ
Giai đoạn 2	2,0–2,9 lần mức cơ sở	< 0,5 mL/kg/giờ ≥12 giờ
Giai đoạn 3	Tăng 3,0 lần mức nền hoặc tăng sCr lên ≥ 4,0 mg/dL (≥ 353,6 µmol/L) hoặc bắt đầu điều trị thay thế thận (RRT).	< 0,3 mL/kg/giờ trong ≥24 giờ hoặc vô niệu trong ≥ 12 giờ

Trong bối cảnh suy thận cấp (AKI) , điều quan trọng cần hiểu là sự tăng creatinin thường chỉ xuất hiện sau khi rối loạn chức năng thận đáng kể đã bắt đầu, và thường là vài ngày sau tổn thương ban đầu - khi quá trình tổn thương thận đã tiến triển khá lâu. Hiện nay, có nhiều dấu ấn sinh học AKI khác nhau đang được nghiên cứu và đưa vào thực tiễn lâm sàng để phát hiện AKI sớm hơn trước khi creatinin tăng. Lipoprotein liên kết với gelatinase bạch cầu trung tính (NGAL) cho đến nay là dấu ấn hứa hẹn nhất để phát hiện sớm suy thận cấp (AKI) và đang bắt đầu được áp dụng như một xét nghiệm lâm sàng tại một số bệnh viện. Các phương pháp thực hành liên quan đến NGAL rất đa dạng, nhưng

nó thường được sử dụng để phát hiện AKI trước khi có những thay đổi về creatinine huyết thanh hoặc lượng nước tiểu, đặc biệt là trong môi trường chăm sóc tích cực.

Nguyên nhân gây suy thận cấp

Một bước khởi đầu điển hình để xác định nguyên nhân gây suy thận cấp (AKI) bao gồm đánh giá các quá trình trước thận, tại thận hoặc tắc nghẽn. Có thể loại trừ *tắc nghẽn* thông qua chẩn đoán hình ảnh, thường là siêu âm thận và bàng quang. Các nguyên nhân trước thận và tại thận gây tổn thương thận sẽ được thảo luận trong phần này.

Tăng ure huyết trước thận

Suy thận trước thận đề cập đến sự giảm tốc độ lọc cầu thận (GFR) do tưới máu thận kém, thường xảy ra trong bối cảnh mất nước hoặc giảm thể tích tuần hoàn. Bệnh nhân bị suy thận trước thận thường có biểu hiện thiểu niệu (lượng nước tiểu <0,5 mL/kg/giờ ở trẻ em, <500 mL/ngày ở người lớn) và có các dấu hiệu và triệu chứng mất nước (nhịp tim nhanh, niêm mạc khô, hạ huyết áp, tăng độ đàn hồi da). Đánh giá tỷ lệ bài tiết natri qua nước tiểu (FENa) sẽ rất thấp (<1%), cho thấy các ống thận đang tái hấp thu natri một cách thích hợp. Nồng độ urê huyết (BUN) thường tăng cao trong suy thận trước thận. Điều này là do sự tăng tái hấp thu natri ở ống lượn gần, dẫn đến tái hấp thu thụ động cả nước và urê nitơ. Do đó, tỷ lệ BUN/creatinine trong huyết thanh của bệnh nhân sẽ tăng cao trong suy thận trước thận. Điều trị suy thận trước thận là bù thể tích tuần hoàn, thường bằng cách truyền dịch muối sinh lý. Sau khi đạt được thể tích tuần hoàn bình thường, điều quan trọng là không nên tiếp tục truyền dịch quá mức, vì tăng ure huyết trước thận có thể dẫn đến hoại tử ống thận cấp tính (xem bên dưới) nếu tổn thương kéo dài, và trong những trường hợp như vậy, bệnh nhân có thể không tiểu được. Trong trường hợp này, việc truyền dịch quá mức có thể dẫn đến tăng thể tích tuần hoàn, gây tăng huyết áp, phù nề và suy hô hấp.

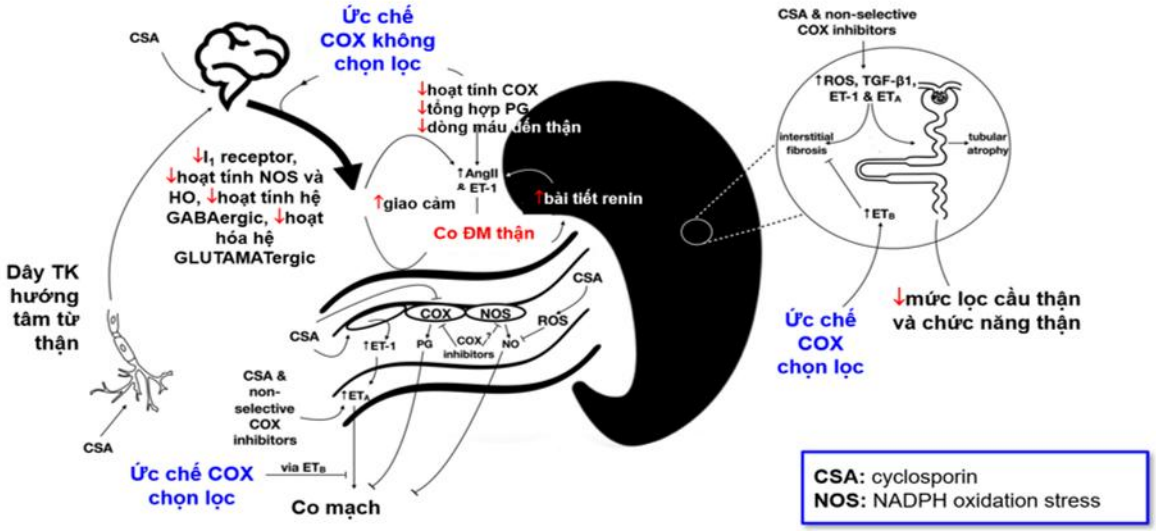
Suy thận nội tại

Suy thận nội tại đề cập đến suy thận cấp không phải do nguyên nhân trước thận hoặc tắc nghẽn. Việc tham khảo cấu trúc của nephron rất hữu ích khi xem xét suy thận cấp nội tại vì nó tương quan với các nguyên nhân khác nhau: 1) nguyên nhân mạch máu; 2) viêm cầu thận; 3) hoại tử ống thận cấp tính; và 4) viêm thận kẽ cấp tính.

Mạch máu

Các nguyên nhân mạch máu gây suy thận cấp khá phổ biến và bao gồm bất kỳ sự rối loạn nào trong lưu lượng máu đến thận trong đó thường gặp nhất là do thuốc như NSAID hoặc cyclosporine/tacrolimus, gây co mạch các tiểu động mạch hướng tâm, hoặc thuốc ức chế men chuyển ACE / thuốc chẹn thụ thể angiotensin II (ARB) như lisinopril, gây giãn mạch các tiểu động mạch ly tâm. Vì lý do này, điều quan trọng cần nhớ là các thuốc NSAID , bao

gồm ketorolac và ibuprofen, hoàn toàn chống chỉ định ở bất kỳ bệnh nhân nào bị mất nước, xem. Bệnh vi mạch huyết khối (TMA), chẳng hạn như hội chứng tan máu urê huyết, cũng có thể được phân loại là nguyên nhân mạch máu gây suy thận cấp . Trong TMA , các cục huyết khối giàu tiểu cầu hình thành trong các vòng mao mạch của cầu thận, hạn chế lưu lượng máu và dẫn đến giảm tốc độ lọc cầu thận (GFR) .



Hình 3 Cơ chế tổn thương thận cấp tính trong bối cảnh mất nước do tiếp xúc với NSAID . (A) Cơ chế tự điều hòa bình thường trong bối cảnh mất nước, trong đó thể tích tuần hoàn hiệu quả giảm dẫn đến giãn mạch tiểu động mạch hướng tâm thông qua prostaglandin, trong khi tiểu động mạch ly tâm bị co thắt bởi angiotensin II (thông qua hệ renin-aldosterone-angiotensin). (B) Suy giảm cơ chế tự điều hòa do NSAID .

Viêm cầu thận

Viêm cầu thận (GN) thường có thể được chẩn đoán khá dễ dàng bằng cách đánh giá cặn lắng nước tiểu cho thấy các trụ hồng cầu. Các dấu hiệu đặc trưng của viêm cầu thận cấp tính bao gồm tăng huyết áp, phù nề và suy thận cấp (AKI) . Chẩn đoán phân biệt viêm cầu thận có thể được chia thành hai loại chính dựa trên nồng độ bổ thể trong huyết thanh—giảm bổ thể hoặc bình thường bổ thể. Viêm cầu thận giảm bổ thể bao gồm viêm cầu thận sau nhiễm trùng , lupus ban đỏ hệ thống và viêm cầu thận tăng sinh màng . Viêm cầu thận bình thường bổ thể bao gồm bệnh thận IgA, hội chứng Alport và viêm mạch ANCA. Điều trị viêm cầu thận cấp tính phụ thuộc vào nguyên nhân cơ bản, ngoại trừ trường hợp tự khỏi của viêm cầu thận sau nhiễm trùng , hầu hết các trường hợp viêm cầu thận đều cần điều trị bằng liệu pháp ức chế miễn dịch.

Hoại tử ống thận cấp tính

Hoại tử ống thận cấp tính (ATN) là nguyên nhân phổ biến nhất gây suy thận cấp (AKI) . ATN thường do tổn thương thiếu máu cục bộ - tái tưới máu hoặc do tiếp xúc với thuốc gây độc cho thận. Bệnh nhân mắc ATN thường bị thiểu niệu và cặn lắng nước tiểu có thể có màu nâu đục hoặc dạng hạt. Trái ngược với chứng tăng ure huyết trước thận, bệnh nhân mắc ATN có FENa >1%.

Bảng 3 So sánh chứng tăng ure huyết trước thận với hoại tử ống thận cấp tính (ATN).

	Tăng ure huyết trước thận	**ATN**
Thể tích nước tiểu	↑	thường ↓
BUN/creatinine	>20/1	~10/1
Nước tiểu [Na*)	<20 mEg/L	>40 mEg/L
FENa	<1%	>2%
thẩm thấu nước tiểu	>500 mOsm/kg	~300 mOsm/kg
Cặn nước tiểu	khuôn đúc trong suốt hoặc dạng hạt	các trụ màu nâu, các trụ tế bào ống thận
Khóa học	Có thể hồi phục khi khắc phục được nguyên nhân gốc rễ.	Thiểu niệu trong x ngày, phục hồi dần dần trong vài ngày đến vài tuần.

Điều trị ATN bao gồm cho thận nghỉ ngơi đồng thời duy trì thể tích tuần hoàn bình thường và tránh các loại thuốc gây độc cho thận. Một số nghiên cứu đã chỉ ra rằng việc sử dụng theophylline giúp giảm AKI / ATN ở trẻ sơ sinh do ngạt chu sinh, nhưng quyết định sử dụng thuốc này cần được thực hiện với sự hợp tác của bác sĩ chuyên khoa thận nhi. Ở những bệnh nhân thiểu niệu, cần đặc biệt chú ý đến cân bằng dịch để duy trì thể tích tuần hoàn bình thường. Quá trình hồi phục sau hoại tử ống thận cấp có thể mất từ vài ngày đến vài tuần, và thường thì thiểu niệu sẽ chuyển sang đa niệu với nồng độ creatinine huyết

thanh tăng cao kéo dài. Khi bệnh nhân bị đa niệu, việc duy trì đủ lượng nước trong cơ thể là vô cùng quan trọng. Cho đến khi các ống thận phục hồi, bệnh nhân khó có thể cô đặc nước tiểu, và do đó họ có nguy cơ bị tăng ure huyết trước thận với nguy cơ tổn thương thận thứ phát nếu lượng nước uống vào không được tăng lên để bù đắp lượng nước thải ra.

Viên ngọc lâm sàng

- Một nguyên tắc chung khi điều trị những bệnh nhân này là cần theo dõi cân nặng hàng ngày, ghi chép chính xác lượng dịch vào và ra, và duy trì thể tích dịch bình thường cho bệnh nhân bằng 1/3 lượng dịch duy trì cộng với tỷ lệ bù nước tiểu 1:1. Lượng dịch 1/3 lượng duy trì này xấp xỉ lượng dịch bệnh nhân mất đi mà không nhận biết được, trong khi việc bù nước tiểu sẽ giúp duy trì thể tích dịch bình thường ở cả bệnh nhân thiểu niệu và đa niệu.
- Ở những bệnh nhân nhịn ăn uống (NPO) , dịch truyền thông thường có thể là dung dịch dextrose 5% hoặc dung dịch muối sinh lý 0,9% nếu các em là trẻ em khỏe mạnh bình thường và không có rối loạn chức năng thận tiềm ẩn. Tuy nhiên, cần theo dõi sát sao nồng độ điện giải trong huyết thanh khi truyền dịch tĩnh mạch. Bệnh nhân đa niệu có thể cần bổ sung kali vào dịch truyền tĩnh mạch. Bệnh nhân bị tiêu chảy có thể cần bù thêm lượng dịch mất qua phân, bao gồm cả việc bổ sung bicarbonate vào dịch truyền. Trẻ em bị rối loạn chức năng thận cần được xem xét từng trường hợp cụ thể, nhưng nên cân nhắc bắt đầu truyền dịch có chứa 5% dextrose và 0,45% dung dịch muối sinh lý để giảm lượng muối trong cơ thể.

Viêm thận kẽ cấp tính

Viêm thận kẽ cấp tính (AIN) là một nguyên nhân gây suy thận cấp (AKI) thường bị đánh giá thấp . AIN thường được kích hoạt bởi phản ứng với thuốc gây hại và đôi khi được gọi là viêm thận kẽ dị ứng. AIN cũng có thể do nhiễm virus gây ra; tuy nhiên, hầu hết các nguyên nhân của AIN đều không rõ nguyên nhân. Mặc dù trước đây, nước tiểu thường được gửi đi để đánh giá bạch cầu ái eosin, nhưng sự hiện diện của bạch cầu ái eosin trong nước tiểu không nhạy cũng không đặc hiệu trong chẩn đoán AIN . Do đó, AIN có thể được chẩn đoán lâm sàng ở bệnh nhân bị AKI không thiểu niệu với cặn nước tiểu bình thường. Điều trị AIN bao gồm ngừng sử dụng thuốc gây hại khi có thể về mặt lâm sàng. AIN cũng có thể được điều trị bằng steroid, tuy nhiên, nếu nguyên nhân liên quan đến thuốc, tổn thương thận có thể tái phát sau khi ngừng steroid. Một bệnh hiếm gặp nhưng có liên quan là hội chứng viêm ống thận kẽ và viêm màng bồ đào (TINU). Những bệnh nhân này mắc cả AIN và viêm màng bồ đào. TINU thường đáp ứng tốt với steroid, tuy nhiên, viêm màng bồ đào cần được đánh giá và điều trị riêng biệt bởi bác sĩ nhãn khoa, song song với việc đánh giá và điều trị thận.

Viên ngọc lâm sàng

Bệnh nhân bị rò rỉ nước tiểu trong ổ bụng có thể bị chẩn đoán nhầm là suy thận cấp (AKI) . Ở những bệnh nhân này, nồng độ creatinine huyết thanh tăng lên do sự tái hấp thu creatinine trong nước tiểu qua màng phúc mạc, dẫn đến tăng creatinine huyết thanh. Trong trường hợp này, creatinine huyết thanh không còn phản ánh chức năng lọc của thận nữa. Cần nghi ngờ chẩn đoán này ở bất kỳ bệnh nhân nào xuất hiện cổ trướng mới trong bối cảnh creatinine tăng cao, và có nguy cơ rò rỉ nước tiểu (ví dụ: vừa trải qua phẫu thuật).

Chỉ định lọc máu

Hiện tại không có phương pháp điều trị nào cho suy thận cấp ngoài chăm sóc hỗ trợ. Liệu pháp thay thế thận có thể cần thiết nếu điều trị nội khoa tối ưu không đủ hiệu quả. Các chỉ định để bắt đầu lọc máu cấp tính bao gồm quá tải thể tích, rối loạn điện giải, nhiễm toan chuyển hóa hoặc tăng urê huyết.

Bệnh thận mãn tính

Bệnh thận mạn tính (CKD) đề cập đến bằng chứng xét nghiệm hoặc hình ảnh học về bệnh thận tiến triển sau 3 tháng. Có năm giai đoạn của CKD , dựa trên tốc độ lọc cầu thận ước tính. Ở trẻ em mắc CKD , các phương trình cụ thể (đã nêu ở trên) được sử dụng để ước tính eGFR nhằm phân loại mức độ CKD . Không giống như bệnh nhân người lớn thường được theo dõi bởi bác sĩ chăm sóc ban đầu trong suốt giai đoạn đầu của CKD , tất cả trẻ em mắc CKD nên được theo dõi bởi bác sĩ chuyên khoa thận nhi để được chăm sóc chuyên sâu. Cần đặc biệt chú ý đến sự phát triển của trẻ em mắc bệnh thận mãn tính (CKD) . Tần suất theo dõi chuyên khoa thận tương quan với giai đoạn của bệnh CKD . Cần lưu ý rằng, tốc độ lọc cầu thận (GFR) đạt mức tối đa vào khoảng 2 tuổi, do đó không thể xác định chính xác giai đoạn bệnh CKD ở trẻ em dưới 2 tuổi.

Phân loại MLCT trong bệnh thận mạn			
Giai đoạn		Mô tả	Mức lọc cầu thận (MLCT)
Có nguy cơ tăng		Có các yếu tố nguy cơ gây bệnh thận mạn (đái tháo đường, tăng huyết áp, tiền sử gia đình, tuổi cao v.v...)	Trên 90
1		Tổn thương thận (có protein trong nước tiểu) và MLCT bình thường	Trên 90
2		Tổn thương thận và MLCT giảm nhẹ	60-89
3	3a	MLCT giảm nhẹ đến vừa	45-59
	3b	MLCT giảm vừa đến nặng	30-44
4		MLCT giảm nặng	15-29
5		Suy thận	Dưới 15

Hình 4: Các giai đoạn của bệnh thận mãn tính.

Quản lý bệnh thận mãn tính

Thật không may, hiện chưa có phương pháp chữa khỏi bệnh thận mạn tính (CKD). Tuy nhiên, việc chuyển tuyến sớm đến bác sĩ chuyên khoa thận nhi có thể giúp kiểm soát các bệnh lý đi kèm và làm chậm tiến triển của bệnh. Quản lý CKD thường quy bao gồm đánh giá giai đoạn bệnh, kiểm soát huyết áp, cũng như theo dõi tình trạng thiếu máu, chậm phát triển và bệnh xương chuyển hóa.

Kiểm soát huyết áp

Kiểm soát huyết áp chặt chẽ ở mức 50% theo độ tuổi, giới tính và chiều cao phần trăm đã được chứng minh là làm chậm sự tiến triển của bệnh thận mãn tính . Thuốc ức chế ACE và thuốc chẹn thụ thể angiotensin (ARB) thường là lựa chọn ưu tiên để kiểm soát huyết áp vì chúng cũng bảo vệ chống lại hiện tượng tăng lọc cầu thận. Nên đo huyết áp trong tất cả các lần khám bệnh, tốt nhất là đo bằng tay, ở những bệnh nhân mắc hoặc có nguy cơ mắc bệnh thận mạn tính (CKD) . Cần chuyển bệnh nhân đến bác sĩ chuyên khoa thận nhi để đánh giá thêm và có thể thực hiện theo dõi huyết áp lưu động 24 giờ đối với bất kỳ huyết áp bất thường nào đo được ở trẻ mắc CKD .

Thiếu máu do bệnh thận mãn tính

Trẻ em mắc bệnh thận mãn tính có nhiều nguyên nhân gây thiếu máu, bao gồm thiếu hụt erythropoietin và tăng nồng độ hepcidin, dẫn đến việc sử dụng dự trữ sắt kém hiệu quả. Bệnh nhân mắc bệnh thận mạn tính nên được xét nghiệm công thức máu toàn phần định kỳ để theo dõi sự phát triển của bệnh thiếu máu. Nếu và khi họ bị thiếu máu, cần kiểm tra và điều chỉnh lượng sắt dự trữ về mức bình thường. Những bệnh nhân vẫn bị thiếu máu

mặc dù lượng sắt dự trữ đầy đủ nên được bắt đầu điều trị bằng các thuốc kích thích tạo hồng cầu như epoetin alfa hoặc darbepoetin alfa.

Bệnh lý chuyển hóa xương

Trước đây được gọi là cường tuyến cận giáp thứ phát, bệnh xương chuyển hóa không chỉ bao gồm cường tuyến cận giáp thứ phát mà còn cả quá trình khoáng hóa xương và vôi hóa mạch máu. Bệnh xương chuyển hóa thường là khía cạnh khó khăn nhất trong việc điều trị trẻ em mắc bệnh thận mạn tính và không may thay, đây là nguyên nhân gây ra tỷ lệ mắc bệnh và tử vong đáng kể ở bệnh nhi mắc bệnh thận mạn tính . Bệnh xương chuyển hóa dẫn đến tăng nguy cơ mắc bệnh tim mạch, nguyên nhân hàng đầu gây tử vong ở bệnh nhân mắc bệnh thận mạn tính. Thực tế, một bệnh nhi mắc bệnh thận giai đoạn cuối có nguy cơ mắc bệnh tim mạch tương đương với một bệnh nhân ở độ tuổi 70. Việc điều trị bao gồm duy trì lượng dự trữ đầy đủ vitamin D 25-hydroxy, duy trì nồng độ canxi và phốt pho trong huyết thanh ở mức bình thường, và bổ sung vitamin D 1-25-dihydroxy hoạt tính. Việc tuân thủ chỉ định dùng thuốc gắn kết phốt pho cùng bữa ăn thường khá khó khăn đối với bệnh nhân, và thường gây ra hiện tượng buồn nôn và khó chịu. Điều này đặc biệt khó khăn ở trẻ nhỏ, vì giờ ăn vốn đã là một thử thách.

Sự phát triển

Trẻ em mắc bệnh thận mạn tính (CKD) thường gặp khó khăn trong việc tăng trưởng và phát triển. Một nhóm chuyên gia đa ngành, bao gồm cả chuyên gia dinh dưỡng thận, đóng vai trò rất quan trọng trong việc theo dõi lượng dinh dưỡng và sự tăng trưởng một cách chính xác. Không giống như người lớn mắc CKD , trẻ em không bị giảm giới hạn protein, vì chúng cần protein cho sự tăng trưởng. Do đó, chúng tôi khuyến nghị trẻ em mắc CKD nên bổ sung đủ lượng protein được khuyến nghị hàng ngày. Sự tăng trưởng chiều cao đặc biệt khó khăn do mô ít nhạy cảm với hormone tăng trưởng. Trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc CKD thường cần đặt ống thông dạ dày để truyền thuốc và/hoặc bổ sung sữa công thức. Thường cần các loại sữa công thức đặc biệt dành cho bệnh thận, hỗ trợ tăng trưởng và dinh dưỡng đồng thời hạn chế kali và phốt pho. Bổ sung hormone tăng trưởng được chỉ định cho những bệnh nhân không tăng trưởng chiều cao tốt mặc dù lượng calo nạp vào đầy đủ. Thật không may, nhiều gia đình từ chối điều trị bằng hormone tăng trưởng để con họ không phải tiêm hàng ngày, tuy nhiên các nghiên cứu về chất lượng cuộc sống đã chứng minh rằng chiều cao khi trưởng thành có mối tương quan tích cực với chất lượng cuộc sống.

Liệu pháp thay thế thận

Trẻ em mắc bệnh thận mạn giai đoạn V cần được đánh giá để điều trị thay thế thận. Điều trị thay thế thận có thể bao gồm thẩm phân phúc mạc (PD), thẩm phân máu (HD) hoặc ghép thận. Đối với những bệnh nhân có người hiến thận sống tiềm năng, ghép thận dự

phòng có thể là một lựa chọn phù hợp và thường là mong muốn. Việc đánh giá người hiến thận sống có thể mất vài tháng, vì vậy, nếu có thể, việc ghép thận dự phòng nên bắt đầu khi bệnh nhân vẫn còn ở giai đoạn IV bệnh thận mạn . Tương tự, việc giới thiệu các khái niệm về thẩm phân và ghép thận ở giai đoạn sớm hơn, chẳng hạn như giai đoạn III, thường mang lại lợi ích cho gia đình và bệnh nhân để họ có thể bắt đầu suy nghĩ về các phương pháp thẩm phân so với ghép thận dự phòng.

Thuật ngữ 'thẩm tách' đề cập đến hai cơ chế riêng biệt: *1) sự khuếch tán chất tan qua màng bán thấm, và 2) loại bỏ dịch bằng phương pháp siêu lọc.*

Thẩm phân phúc mạc

Trong thẩm tách phúc mạc, dịch thẩm tách được đưa vào khoang phúc mạc. Màng phúc mạc hoạt động như một màng bán thấm và cho phép các chất hòa tan chảy qua và theo gradient nồng độ của chúng. Quá trình siêu lọc được kiểm soát bằng cách thêm dextrose vào dịch thẩm tách. Bằng cách tăng nồng độ dextrose trong dịch thẩm tách, gradient thẩm thấu tăng lên, do đó hút thêm dịch từ cơ thể bệnh nhân vào khoang phúc mạc. Sau đó, dịch được dẫn lưu ra khỏi phúc mạc. Hầu hết bệnh nhi được thực hiện thẩm tách phúc mạc tại nhà vào ban đêm khi đang ngủ. Bằng cách này, họ trải qua một số chu kỳ, thường từ 6 đến 12 chu kỳ. Do đó, phác đồ thẩm tách phúc mạc bao gồm thể tích dịch truyền, thời gian lưu dịch và dịch thẩm tách được sử dụng (bao gồm cả nồng độ dextrose). Thể tích dịch bổ sung được dẫn lưu trong mỗi chu kỳ được tính toán và tổng thể tích tích lũy trong suốt quá trình điều trị được gọi là thể tích siêu lọc (UF). Cần lưu ý, bệnh nhân có thể bị giữ nước trong quá trình thẩm tách phúc mạc và điều này thường cho thấy họ có thể bị giảm thể tích máu khi bắt đầu điều trị. Lọc màng bụng tại nhà đòi hỏi người chăm sóc phải được đào tạo chuyên sâu và thường xuyên liên lạc với trung tâm thận học. Người chăm sóc cần ghi nhật ký hàng ngày về cân nặng trước và sau điều trị, huyết áp, dung dịch lọc đã sử dụng và lượng dịch siêu lọc thu được. Nhiều bệnh nhân được chỉ định liều lượng dịch lọc theo thang bậc, cho phép điều chỉnh nồng độ dextrose dựa trên cân nặng và huyết áp trước khi lọc máu.

Viêm phúc mạc là nguy cơ chính ở bệnh nhân trải qua lọc màng bụng (PD) . Người chăm sóc được hướng dẫn nhận biết các dấu hiệu và triệu chứng của viêm phúc mạc, đồng thời được đào tạo cách lấy dịch phúc mạc để đếm tế bào và nuôi cấy trước khi bắt đầu dùng kháng sinh nội phúc mạc. Bệnh nhân PD đang dùng kháng sinh luôn cần được dự phòng chống nấm để ngăn ngừa viêm phúc mạc do nấm. Viêm phúc mạc do nấm rất khó chẩn đoán cũng như điều trị, và không may là cần phải tháo bỏ ống thông PD và có nguy cơ cao gây sẹo màng phúc mạc.

Suy màng lọc có thể do viêm phúc mạc do nấm, viêm phúc mạc do vi khuẩn tái phát, hoặc do sự glycosyl hóa màng lọc do tiếp xúc lâu dài với dextrose trong dịch lọc. Bác sĩ chuyên

khoa thận sẽ thực hiện các xét nghiệm màng phúc mạc định kỳ để đánh giá đặc điểm của màng lọc và điều chỉnh phác đồ lọc màng bụng theo thời gian.

Lọc máu

Trong chạy thận nhân tạo, máu của bệnh nhân được tuần hoàn qua máy lọc máu có chứa bộ lọc HD . Hầu hết các bộ lọc hiện nay là màng mao dẫn sợi rỗng. Mỗi sợi rỗng và cho phép máu chảy qua ống, ngược chiều với dịch lọc chảy xung quanh các sợi. Thiết kế này cho phép diện tích bề mặt lớn, trong đó các sợi đóng vai trò là màng bán thấm cho phép các chất hòa tan chảy qua màng và theo gradient nồng độ của chúng. Quá trình siêu lọc (UF) đạt được nhờ áp suất âm do máy chạy thận tạo ra. Tốc độ siêu lọc bị giới hạn bởi kích thước cơ thể, huyết áp và triệu chứng của bệnh nhân. Việc tiếp cận mạch máu để chạy thận có thể gặp khó khăn ở bệnh nhi. Thông thường, việc tiếp cận qua lỗ rò bị hạn chế bởi kích thước cơ thể và hệ mạch máu của bệnh nhân. Do đó, nhiều bệnh nhi có thêm nguy cơ khi đặt catheter tĩnh mạch trung tâm, vốn được biết là có nguy cơ nhiễm trùng cao hơn so với lỗ rò và ghép mạch.

Việc lựa chọn phương pháp lọc máu được đưa ra dựa trên sự kết hợp giữa tình trạng sức khỏe hiện tại của trẻ, bệnh nền, sự hỗ trợ của gia đình và thường là vị trí địa lý (ví dụ: khoảng cách đến trung tâm lọc máu có thể điều trị cho trẻ). Tiền sử viêm phúc mạc hoặc các thủ thuật phẫu thuật để lại dính có thể hạn chế lựa chọn lọc màng bụng. Chắc chắn, lọc màng bụng đòi hỏi sự ổn định xã hội cũng như thời gian, năng lượng và sự cam kết nhiều hơn từ người chăm sóc trẻ. Mặc dù có những trách nhiệm bổ sung này, lọc màng bụng thường là lựa chọn ưu tiên vì nó cho phép trẻ tiếp tục đến trường. Thay vào đó, lọc máu (HD) là một lựa chọn thay thế tốt cho những bệnh nhân đã thất bại với lọc màng bụng , hoặc gia đình không thể thực hiện lọc màng bụng tại nhà. Lọc máu tại nhà cũng là một lựa chọn được một số chương trình lọc máu nhi khoa cung cấp cho các gia đình có đủ trang thiết bị để thực hiện lọc màng bụng tại nhà, nhưng bệnh nhân không phải là ứng cử viên phù hợp cho lọc màng bụng .

Bất kể phương pháp lọc máu nào được lựa chọn, mục tiêu của mọi chương trình thận nhi khoa là ghép thận thành công cho bệnh nhi mắc bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) . Tuổi thọ của trẻ em mắc ESRD đang lọc máu ngắn hơn 50 năm so với nhóm trẻ khỏe mạnh cùng độ tuổi, so với mức ngắn hơn 15 năm sau khi ghép thận. Quá trình đánh giá khả năng ghép tạng bao gồm đánh giá tâm lý xã hội, và đôi khi, việc ghép tạng bị trì hoãn hoặc tạm dừng nếu trẻ không quan tâm hoặc được coi là không phù hợp do không tuân thủ các liệu pháp điều trị được chỉ định.

Chương 4: Đánh giá niệu động học ở trẻ em (Pediatric Urodynamic Assessment)

Đánh giá chức năng đường tiết niệu dưới (LUT) bằng phương pháp đo niệu động học bao gồm việc sử dụng các phương pháp đánh giá thích hợp trong giai đoạn bàng quang đầy và tống xuất nước tiểu. Việc lựa chọn đúng thiết bị thực hiện các nghiên cứu giúp hiểu rõ hơn về sinh lý bệnh của các bệnh lý tiết niệu có thể ảnh hưởng đến trẻ em và thanh thiếu niên, nhằm mục đích tối ưu hóa việc điều trị.

Chẩn đoán niệu động học nhi khoa đòi hỏi đội ngũ nhân viên được đào tạo bài bản, phải áp dụng phương pháp phù hợp trong môi trường thích ứng với thế giới nhi khoa để xử lý đúng các tình huống căng thẳng và thu thập được càng nhiều thông tin niệu động học lâm sàng càng tốt.

Nghiên cứu niệu động học đường tiết niệu dưới có thể được thực hiện theo phương pháp xâm lấn hoặc không xâm lấn. Nhìn chung, xu hướng hiện nay là quản lý các bệnh lý đường tiết niệu dưới bằng phương pháp đánh giá niệu động học không xâm lấn và chỉ sử dụng các phương pháp xâm lấn trong trường hợp rối loạn chức năng thần kinh tiết niệu hoặc dị tật tiết niệu phức tạp.

Đánh giá niệu động học không xâm lấn

Các bệnh lý đường tiết niệu dưới ở trẻ em bao gồm một nhóm các bệnh lý có triệu chứng tiết niệu chồng chéo. Những bệnh lý này là kết quả của rối loạn trong giai đoạn làm đầy bàng quang, giai đoạn tống xuất nước tiểu, hoặc sự kết hợp của cả hai với mức độ ảnh hưởng khác nhau. Các triệu chứng đường tiết niệu dưới có thể được quan sát thấy ở tới 20% trẻ em trong độ tuổi đi học.

Việc đánh giá chính xác được thực hiện bởi bác sĩ nhi khoa, và các chuyên gia khác sẽ tiếp tục đánh giá này. Phương pháp này bắt đầu khi trẻ khoảng 4 tuổi, và sẽ hiệu quả hơn nếu thu thập được các dữ liệu sau:

- Nhật ký đi tiểu (2-3 ngày).
- Thang điểm Bristol / Tiêu chí Rome IV / Rối loạn chức năng đường tiêu hóa.
- Bảng câu hỏi (tùy chọn): thói quen đi tiểu và đại tiện, lượng chất lỏng nạp vào, chất lượng cuộc sống.
- Khám thực thể vùng sinh dục, vùng thắt lưng - xương cùng, vùng mông, tầng sinh môn, chi dưới, phản xạ.
- Xét nghiệm nước tiểu / Nuôi cấy nước tiểu: protein niệu / đường niệu.
- Đo lưu lượng nước tiểu / Đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu (PVR).

- Điện cơ sàn chậu (EMG) với điện cực bề mặt (dạng miếng dán)
- Siêu âm đường tiết niệu trên, đặc điểm bàng quang, dấu hiệu táo bón.
- Các xét nghiệm niệu động học / video niệu động học (không bắt buộc trừ khi bệnh nhân không đáp ứng với điều trị ban đầu).
- Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (VCUG) để phát hiện trào ngược bàng quang niệu quản

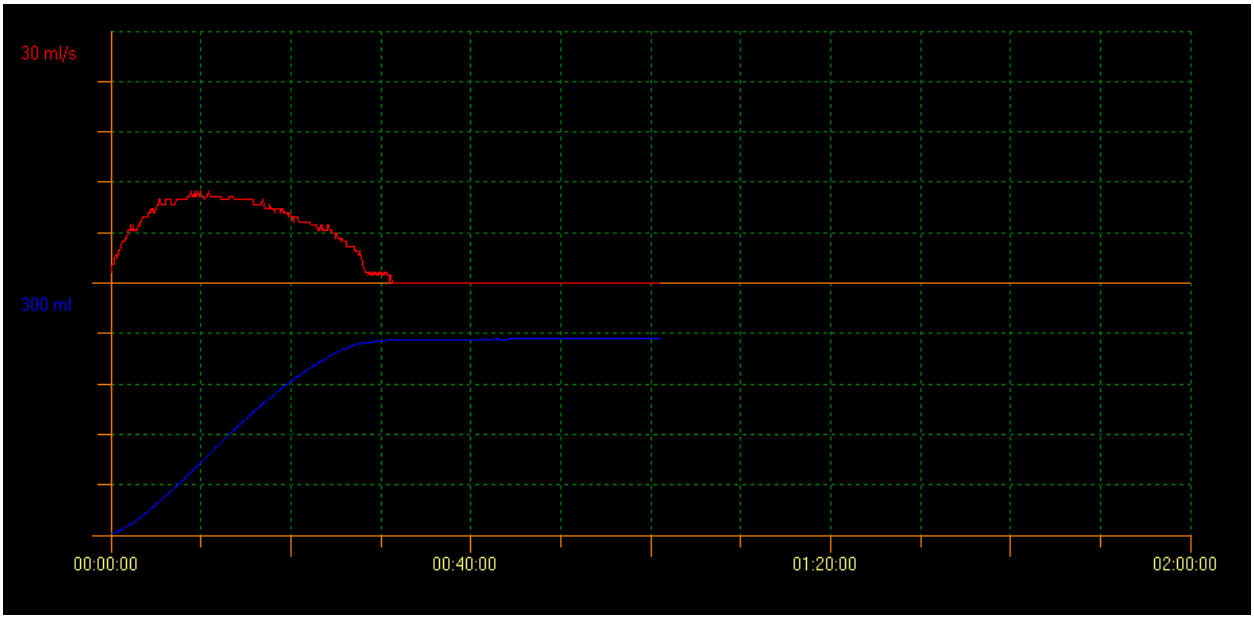
Hiện có nhiều bảng câu hỏi khác nhau đánh giá và đo lường rối loạn chức năng bàng quang và ruột, chất lượng cuộc sống và các bệnh lý hành vi đi kèm, bao gồm cả các chỉ định và những khó khăn có thể xảy ra. Công cụ hữu ích nhất sẽ được bác sĩ lựa chọn dựa trên đánh giá lâm sàng, thời gian có sẵn và nhóm bệnh nhân đang được nghiên cứu.

Rối loạn chức năng đường tiêu hóa ở trẻ em biểu hiện theo nhiều cách khác nhau và có thể xuất hiện ở trẻ 3 hoặc 4 tuổi, sau này có thể liên quan đến rối loạn chức năng bàng quang và nhiễm trùng đường tiết niệu.

Đo lưu lượng nước tiểu

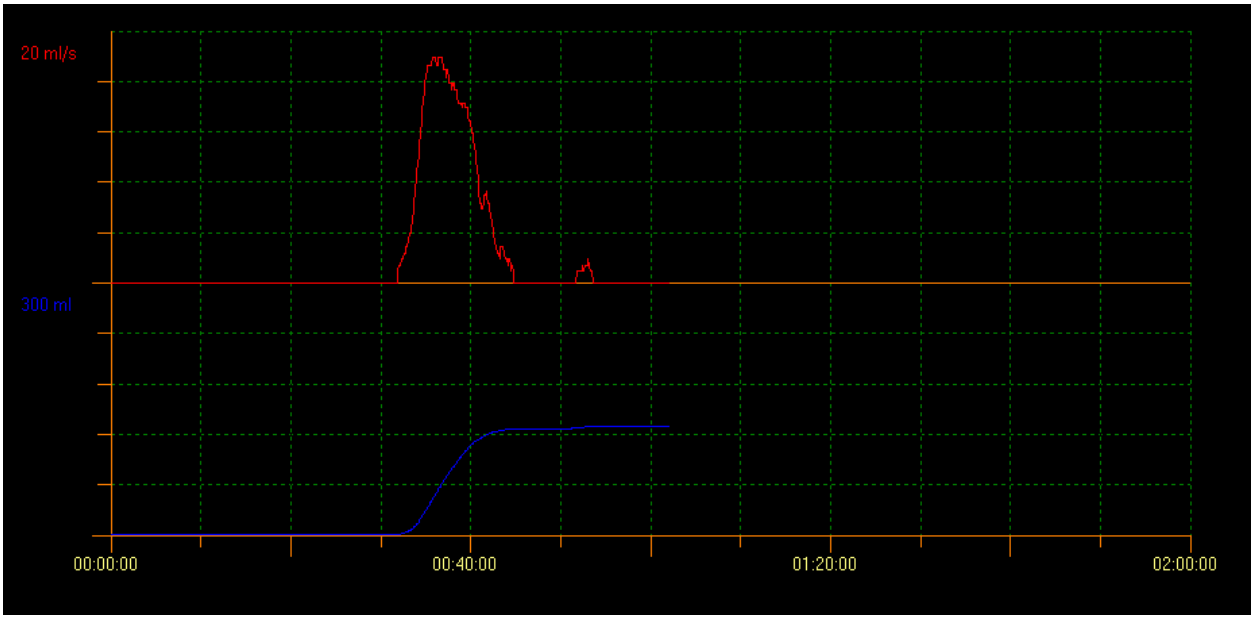
Đo lưu lượng nước tiểu (bao gồm cả đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu) có thể được kết hợp với điện cơ sàn chậu (EMG) để xác nhận rối loạn chức năng tiểu tiện do thiếu sự phối hợp giữa cơ bàng quang và cơ thắt niệu đạo. Các nghiên cứu niệu động học chỉ dành cho những bệnh nhân không đáp ứng với điều trị ban đầu.

Đo lưu lượng nước tiểu là một thủ thuật không xâm lấn được sử dụng để đo lưu lượng nước tiểu và được định nghĩa là thể tích nước tiểu đi qua niệu đạo trong một đơn vị thời gian được biểu thị bằng mL/giây. Các biến số được đánh giá là tốc độ dòng chảy tối đa (Qmax) , tốc độ dòng chảy trung bình (Qavg) , tổng thể tích nước tiểu đã thải ra và tổng thời gian đi tiểu. Phương pháp này cũng cho thấy hình thái của đường cong thu được trong quá trình đi tiểu. Dòng chảy bình thường thể hiện dưới dạng đường cong hình chuông. Đây là một trong những nghiên cứu ban đầu được sử dụng để đánh giá quá trình tống xuất nước tiểu của bàng quang, vì nó cung cấp thông tin về khả năng co bóp của cơ bàng quang và đường ra của bàng quang. Với kỹ thuật này, có thể tránh được các xét nghiệm xâm lấn và theo dõi đáp ứng điều trị.

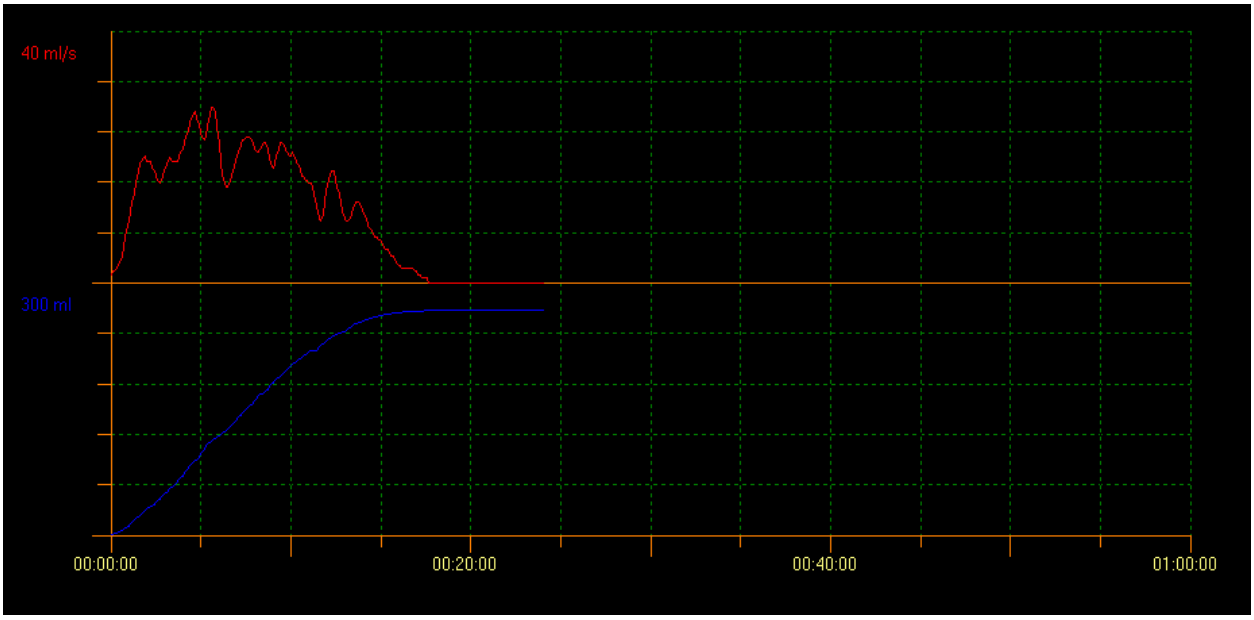


Hình 1. Lưu lượng bình thường thể hiện đường cong hình chuông.

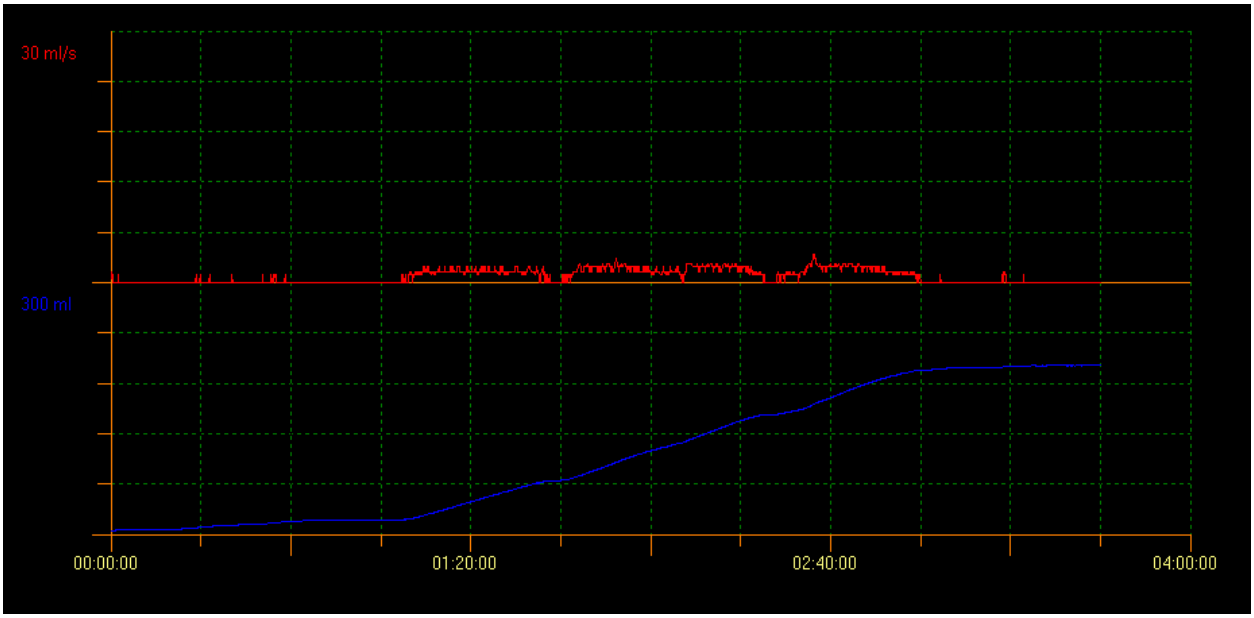
Đo lưu lượng nước tiểu tồn dư (PVR) bằng siêu âm đánh giá khả năng tống xuất nước tiểu của bàng quang. Với phương pháp này, có thể xác định được một số dạng đường cong khác nhau biểu thị các tình trạng khác nhau. Dạng đường cong hình tháp cho thấy bàng quang hoạt động quá mức; dạng đường cong gián đoạn cho thấy rối loạn chức năng tống xuất nước tiểu, và dạng dòng chảy ngắt quãng có thể gợi ý bàng quang hoạt động kém. Dạng đường cong hình cao nguyên thường được quan sát thấy ở bệnh nhân bị tắc nghẽn bàng quang do cấu trúc giải phẫu.



Hình 2. Mẫu hình đường cong của tháp



Hình 3. Mẫu đường cong ngắt quãng.



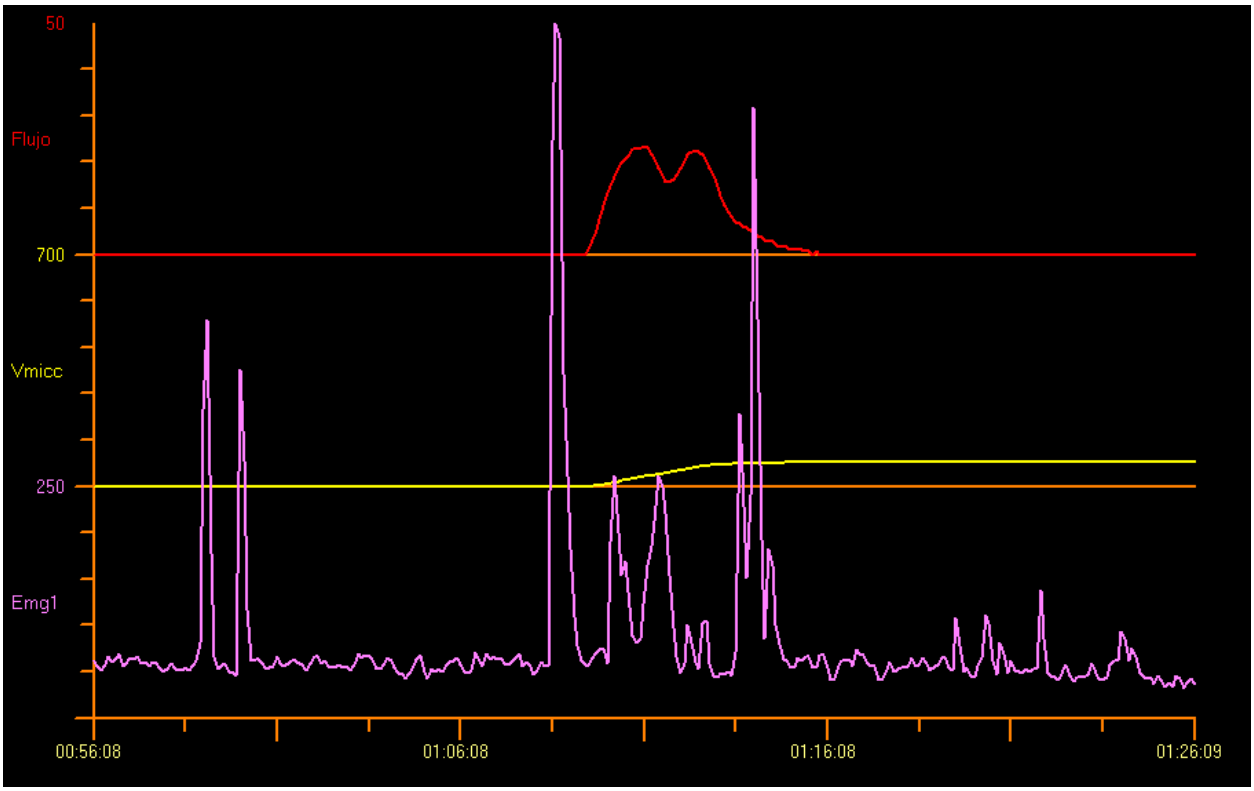
Hình 4. Mẫu đường cong hình cao nguyên.

Có sự khác biệt đáng kể về kết quả giữa các người quan sát, đặc biệt là trong trường hợp các xét nghiệm lưu lượng nước tiểu bất thường, và đây là một trong những hạn chế chính của công cụ này. Franco *và cộng sự* đã phát triển khái niệm chỉ số lưu lượng (FI). FI được tạo ra như một thước đo tốc độ dòng chảy thực tế so với tốc độ dòng chảy dự kiến: (AQ $_{\text{trung bình}}$ / EQ $_{\text{trung bình}}$ hoặc AQ $_{\text{tối đa}}$ / EQ $_{\text{tối đa}}$) để có được đánh giá định lượng về sự tống xuất bàng quang. Do đó, FI có thể giúp dự đoán tốc độ dòng chảy ước tính một cách đáng tin cậy với một thể tích nước tiểu cụ thể trong phạm vi các thông số hợp lý; nó giúp so sánh tốc độ dòng chảy thực tế với tốc độ lý tưởng và do đó, nó mang lại tính khách quan hơn

cho việc phân tích các đường cong. Chỉ số FI cao hơn cho thấy quá trình tiểu tiện hiệu quả và có dạng đường cong hình tháp, trong khi chỉ số FI thấp hơn cho thấy quá trình tiểu tiện không hiệu quả và có dạng đường cong hình cao nguyên.

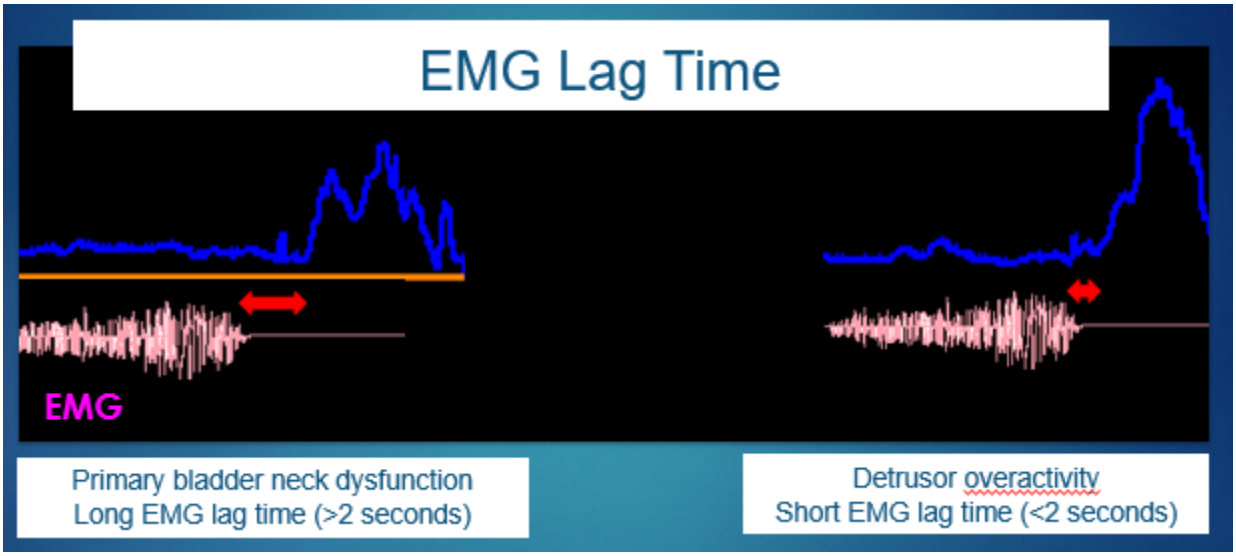
Đo lưu lượng nước tiểu và điện cơ sàn chậu

Mặc dù kiểu tiểu ngắt quãng là dạng phổ biến nhất được quan sát thấy ở trẻ em được chẩn đoán rối loạn chức năng tiểu tiện, được chứng minh bằng kết quả đo lưu lượng nước tiểu/ điện cơ dương tính trong quá trình tiểu tiện, nhưng gần một phần ba số trẻ em mắc rối loạn chức năng tiểu tiện lại có kiểu tiểu gián đoạn hoặc hỗn hợp. Do đó, việc kết hợp điện cực điện cơ bề mặt vào nghiên cứu lưu lượng nước tiểu là rất quan trọng , đặc biệt khi nghi ngờ rối loạn chức năng tiểu tiện do rối loạn phối hợp cơ bàng quang - cơ thắt niệu đạo. Đo lưu lượng nước tiểu kết hợp với điện cơ sàn chậu không chỉ hữu ích trong việc chẩn đoán các bệnh lý cụ thể về đường tiết niệu dưới mà còn giúp theo dõi khách quan hiệu quả điều trị. Điều này được thể hiện trong Hình 5 .



Hình 5. Đo lưu lượng máu và điện cơ vùng đáy chậu (EMG)

Thời gian trễ EMG sàn chậu được định nghĩa là khoảng thời gian giữa lúc bắt đầu giãn cơ sàn chậu và lúc bắt đầu đường cong dòng chảy nước tiểu. Phép đo không xâm lấn này tính bằng giây không hữu ích để sàng lọc các tình trạng như rối loạn chức năng cổ bàng quang nguyên phát, và một số bệnh khác. Xem Hình 6 để hiểu rõ hơn về khái niệm thời gian trễ.



Hình 6. Thời gian trễ điện cơ (EMG).

Tuy nhiên, ngay cả khi xem xét những hạn chế của việc sử dụng EMG với điện cực bề mặt, vẫn có thể tương quan giữa FI và thời gian trễ EMG để xác định chẩn đoán cụ thể các tình trạng đường tiết niệu dưới . Thời gian trễ gần 0 giây liên quan đến FI lớn hơn , biểu hiện sự hoạt động quá mức thường thấy trong kiểu dòng chảy hình tháp. Tuy nhiên, trẻ em có thời gian trễ trên 6 giây hoặc thậm chí giá trị thời gian trễ âm nhỏ hơn 4 giây lại cho thấy FI thấp hơn , điều này ngụ ý tiểu tiện kém hiệu quả và kiểu dòng chảy bình ổn.

Lượng dịch còn lại sau khi đi tiểu trên siêu âm (Thể tích nước tiểu tồn dư)

Các phép đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu ở trẻ em không bị tổn thương thần kinh rất khác nhau. Ở trẻ em 4-6 tuổi , nếu lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu (PVR) > 30 ml hoặc > 21% dung tích bàng quang (BC), trong đó BC được xác định bằng thể tích nước tiểu đã thải ra (VV) + PVR và được biểu thị bằng phần trăm dung tích bàng quang dự kiến (EBC = [tuổi (năm) + 1] × 30 mL), thì nên thực hiện lại phép đo PVR với hai lần đo, và nếu PVR đo lại > 20 ml hoặc > 10% BC được coi là tăng cao đáng kể. Ở trẻ em 7-12 tuổi, nếu PVR đo một lần > 20 ml hoặc 15% BC , hoặc PVR đo lại > 10 ml hoặc 6% BC được coi là tăng cao. Cần áp dụng các điều kiện tiêu chuẩn khi đo PVR : bàng quang không được quá căng (< 50%) cũng không được quá căng (> 115%) so với EBC , và PVR phải được đo ngay sau khi đi tiểu (< 5 phút).

Khi có vấn đề về đường tiết niệu dưới (LUT) , siêu âm đường tiết niệu trên được chỉ định để loại trừ các bất thường khác, chẳng hạn như giãn thận và hệ thống ống dẫn niệu kép. Sự hiện diện của các thay đổi ở thành bàng quang, như dày thành, xơ hóa hoặc túi thừa, có thể là dấu hiệu của rối loạn chức năng LUT mãn tính .

Đánh giá niệu động học xâm lấn - Đo áp lực bàng quang

Các nghiên cứu niệu động học thường không được sử dụng để đánh giá các triệu chứng rối loạn tiểu tiện ở trẻ em có hệ thần kinh bình thường, và chúng hiếm khi cung cấp thêm thông tin có thể biện minh cho việc sử dụng chúng. Các nghiên cứu này được sử dụng khi có các phát hiện bệnh lý trong các nghiên cứu không xâm lấn, nếu các phương pháp điều trị không hiệu quả và khi các triệu chứng như tiểu không tự chủ hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu trở nên trầm trọng hơn.

Tuy nhiên, phương pháp đo niệu động học xâm lấn thường được sử dụng trong đánh giá ban đầu, trong quá trình theo dõi trẻ em mắc chứng bàng quang thần kinh do tật nứt đốt sống, khi có nghi ngờ rối loạn chức năng cơ thắt bàng quang thần kinh (dị tật cột sống ẩn), tắc nghẽn (trong trường hợp van niệu đạo sau), dị tật hệ tiết niệu sinh dục (bàng quang lộn ngoài, lỗ tiểu trên), rối loạn chức năng bàng quang không do thần kinh hoặc tồn đọng nước tiểu sau khi đi tiểu đáng kể không rõ nguyên nhân.

Trong quá trình đo áp lực bàng quang, mối quan hệ giữa áp lực và thể tích trong bàng quang được đo để ghi lại chức năng chứa đựng và tống xuất nước tiểu. Ở giai đoạn đầu của nghiên cứu, các dữ liệu sau được thu thập: độ ổn định của cơ bàng quang, áp lực điểm rò rỉ, cảm giác bàng quang và dung tích bàng quang. Trong giai đoạn tống xuất nước tiểu, các thông số khác được đo: áp lực tống xuất; áp lực lỗ mở cổ bàng quang và cơ thắt niệu đạo; hiệu quả co bóp và khả năng duy trì của cơ bàng quang; kiểu dòng chảy nước tiểu và sự phối hợp điện cơ (EMG) . Thông qua ống thông bóng trực tràng, sự thay đổi áp lực ổ bụng và ảnh hưởng của chúng đến áp lực bàng quang được đánh giá.

Các tiêu chuẩn và thuật ngữ được định nghĩa bởi Hướng dẫn của Hiệp hội Kiểm soát Tiểu tiện Quốc tế dành cho Trẻ em (ICCS) đã được sử dụng. Áp lực trong bàng quang được đo bằng ống thông hai nòng 6-French đặt qua niệu đạo. Áp lực trong ổ bụng được đo bằng ống thông 8-French và ống thông bóng vinyl đặt trong trực tràng. Bàng quang được làm đầy bằng dung dịch muối sinh lý 0,9% ở 37,5°C với tốc độ 5–10% dung tích bàng quang lý thuyết hoặc dự kiến của trẻ mỗi phút, đến tốc độ tối đa 10 mL/phút.

Các biến số niệu động học sau đây được đánh giá: dung tích bàng quang tối đa (MCC tính bằng mL); áp lực cơ bàng quang khi cuối thì đầy ($P_{det\ tính}$ bằng cm nước) và áp lực điểm rò rỉ cơ bàng quang (DLPP tính bằng cm nước). Chúng tôi tính toán dung tích bàng quang dự kiến (EBC) theo công thức: 30 × (tuổi tính bằng năm + 1) mL. Dung tích bàng quang giảm được định nghĩa là < 65% EBC . Chúng tôi xác định dung tích bàng quang tối đa khi ngừng bơm nước vì các lý do sau: co thắt cơ bàng quang với lượng nước rò rỉ đáng kể; rò rỉ vượt quá tốc độ bơm (> 10 ml/giây); áp lực nguy cơ (> 40 cm nước); trào ngược bàng quang niệu quản mức độ cao trong các nghiên cứu niệu động học bằng video; và giãn đường tiết niệu. Tăng hoạt động cơ bàng quang được định nghĩa khi có từ hai cơn co thắt cơ bàng quang trở lên với áp lực lớn hơn 15 cm nước. Rối loạn tiểu tiện không hiệu quả

được định nghĩa là tình trạng giảm hoạt động cơ bàng quang hoặc cơ bàng quang không co bóp do nguyên nhân thần kinh.

Giai đoạn trước khi tiến hành các nghiên cứu niệu động học

Điều quan trọng là phải giải thích chi tiết các thủ tục cho phụ huynh và bệnh nhân, đồng thời cho họ xem bộ đồ đo niệu động học và các dụng cụ cần sử dụng. Cơ sở vật chất cần được trang bị phù hợp cho bệnh nhi và cần có đội ngũ nhân viên được đào tạo bài bản để có thể chăm sóc trẻ khi tỉnh táo. Môi trường lý tưởng sẽ bao gồm các phương tiện giải trí như trò chơi, máy tính bảng, tivi và trò chơi điện tử phù hợp với độ tuổi. Hơn nữa, cần nhấn mạnh tầm quan trọng của việc làm rỗng trực tràng, đặc biệt là đối với trẻ bị táo bón.

Nên bắt đầu quy trình với kết quả cấy nước tiểu âm tính được lấy không muộn hơn 15 ngày trước đó. Ở trẻ em chuẩn bị bắt đầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch (CIC), việc cấy nước tiểu có thể không cần thiết, vì nếu có nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng, nó không được coi là yếu tố nguy cơ bổ sung và nói chung, không cần dự phòng kháng sinh. Tỷ lệ mắc **nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI)** sau khi thực hiện các nghiên cứu niệu động học trên toàn cầu là thấp (0,7%). Bệnh nhân không được cấy nước tiểu trước khi thực hiện niệu động học không có sự gia tăng đáng kể về nguy cơ mắc UTI .

Nếu bệnh nhân kiểm soát được cơ vòng, không tham gia chương trình **đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC)** và bàng quang đầy, thì sẽ tiến hành đo lưu lượng nước tiểu tự do sau khi đã chuẩn bị dụng cụ. Dữ liệu này sẽ bổ sung cho báo cáo cuối cùng về bệnh nhân đó.

Gây mê bằng midazolam qua ba đường: uống, mũi hoặc trực tràng là một phương pháp an toàn, hiệu quả và thuận tiện trong quá trình đo áp lực bàng quang, đặc biệt là ở nhóm bệnh nhân trẻ tuổi có thể cảm thấy sợ hãi và căng thẳng khi phải thực hiện thủ thuật. Hầu hết bệnh nhân đều hài lòng với việc sử dụng thuốc an thần, như báo cáo của Özmert. Trong báo cáo đó, nhóm được gây mê nhanh hơn và sử dụng liều thấp nhất qua đường mũi có kết quả khả quan hơn mặc dù bị rát mũi, so với nhóm được gây mê đường uống. Một ưu điểm khác của gây mê là thời gian đo áp lực bàng quang được thực hiện ngắn hơn ở những bệnh nhân được gây mê so với nhóm đối chứng, và kết quả đo áp lực bàng quang không bị ảnh hưởng bởi midazolam. Chloral hydrate được sử dụng rộng rãi như một loại thuốc an thần ở trẻ em trong các thủ thuật chẩn đoán hoặc điều trị. Dung dịch uống là một lựa chọn hiệu quả và phù hợp để gây mê cho trẻ em.

Thiết bị đo niệu động học

Nhìn chung, một ống thông niệu đạo hai nòng 6-French được đưa vào sau khi gây tê bằng xylocaine. Trong một số trường hợp, như với trẻ em không hợp tác, trẻ em gặp khó khăn về khả năng hiểu hoặc vẫn còn cảm giác niệu đạo, hoặc những trường hợp nghi ngờ tắc nghẽn niệu đạo (van niệu đạo sau), việc đặt ống thông bàng quang hai nòng trên xương

mu 24 giờ trước khi làm xét nghiệm sẽ giúp thực hiện xét nghiệm tốt hơn. Cũng có thể đặt ống thông hai nòng vào lỗ mở bàng quang hoặc niệu quản, sau đó đóng lỗ mở bằng ống thông bóng Foley bằng silicon.

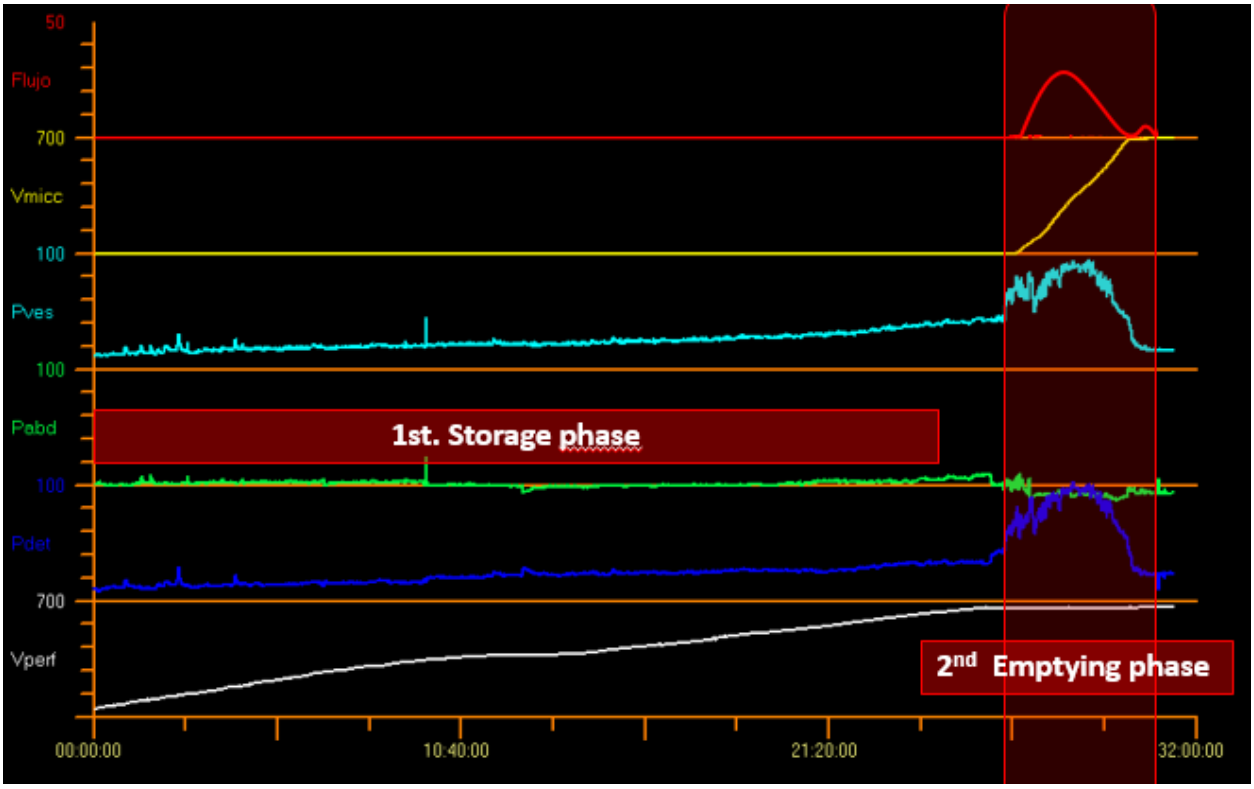
Ống thông niệu đạo và trực tràng phải được cố định bằng băng dính vào lỗ mở trên da, và bằng các ống nối, chúng được gắn vào các đầu dò áp suất bên ngoài và được đặt ngang bằng với độ cao của khớp mu. Trước khi bệnh nhân được đặt ở tư thế ngồi và sau khi làm sạch da vùng đáy chậu, hai điện cực EMG bề mặt được kết nối đối xứng, bên trái và bên phải từ vùng quanh hậu môn, để ghi lại hoạt động của các cơ sàn chậu. Ngoài ra, một điện cực tham chiếu thứ ba được đặt trên một chỗ lồi xương. Đo áp lực bàng quang khi đầy thường được thực hiện ở tư thế ngồi; tuy nhiên, tư thế nằm ngửa hoặc trẻ được mẹ bế cũng được chấp nhận. Xem để biết ví dụ về vị trí.

Hình 7. Tư thế của bệnh nhân.

Ở trẻ em có chức năng thần kinh bình thường và đủ lớn để phản ứng, cảm giác đầy bàng quang phải được xác định theo trình tự tiêu chuẩn do **ICS (Hiệp hội Kiểm soát Tiểu tiện Quốc tế)** đặt ra: “cảm giác đầy bàng quang đầu tiên”, “cảm giác muốn đi tiểu đầu tiên” và “cảm giác muốn đi tiểu mạnh”. Sau khi chu kỳ đi tiểu kết thúc và tùy thuộc vào chất lượng của đường cong, chúng ta nên xem xét liệu có cần lặp lại xét nghiệm hay không. Sau khi rút ống thông và điện cực EMG , bệnh nhân được hướng dẫn tăng lượng chất lỏng nạp vào để giảm nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu và trong trường hợp cảm thấy khó chịu, hãy sử dụng thuốc giảm đau.

Giải thích kết quả đo niệu động học

Điều cần thiết là phải biết rằng phần lớn thời gian nghiên cứu được dành cho giai đoạn làm đầy và một phần nhỏ hơn dành cho giai đoạn làm rỗng. Chu kỳ bàng quang được thể hiện trong Hình 8;



Hình 8. Chu kỳ hoạt động của bàng quang.

Giai đoạn đổ đầy

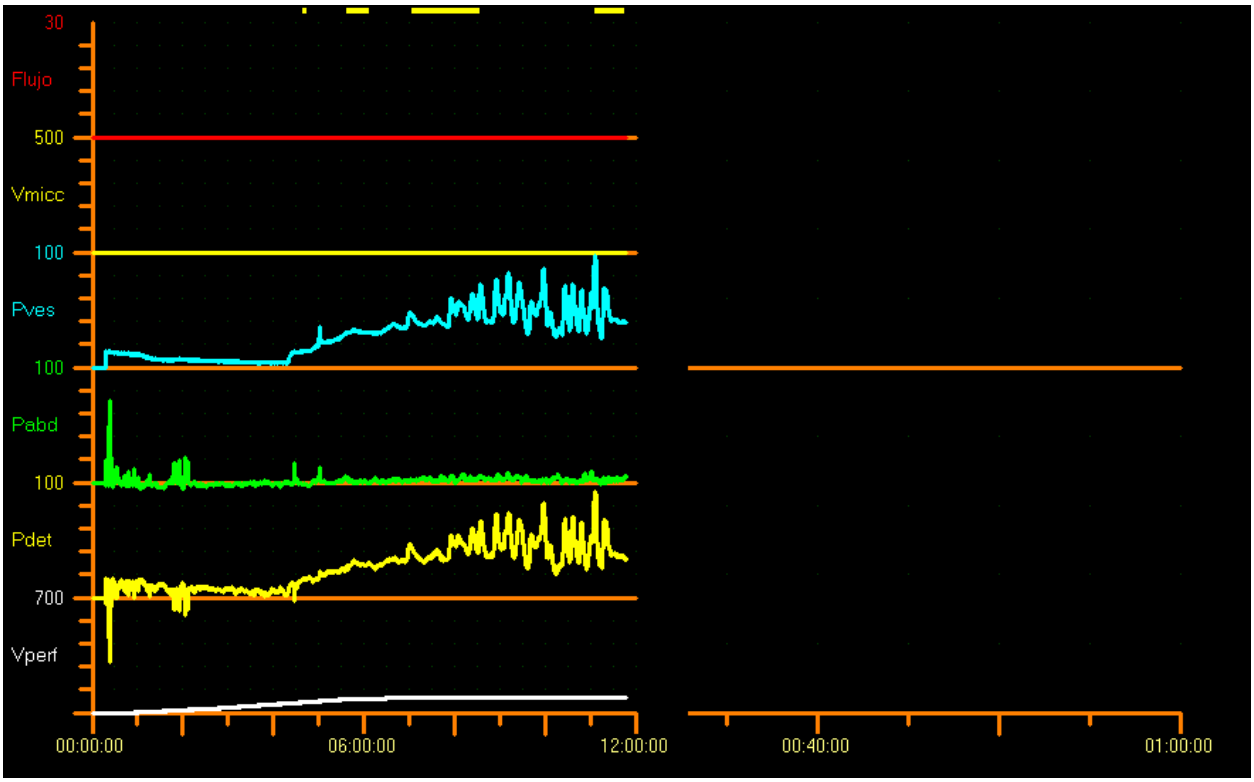
Cảm giác bàng quang chỉ có thể là một thông số quan trọng trong trường hợp trẻ có khả năng tự đi tiểu. Từ 4 tuổi trở lên, có thể ghi nhận các dữ liệu sau: "lần đầu tiên muốn đi tiểu" và "cảm giác muốn đi tiểu mạnh". Trẻ thường thể hiện mong muốn đi tiểu bình thường khi co các ngón chân lại. Ngoài ra, cảm giác bàng quang có thể được phân loại là bình thường, tăng (quá nhạy cảm), giảm (kém nhạy cảm) hoặc không có.

Các thông số được đo trong giai đoạn lưu trữ bao gồm: áp suất trong bàng quang (P_{ves}), áp suất ổ bụng (P_{abd}) và áp suất cơ bàng quang (P_{det}), trong đó $P_{det} = P_{ves} - P_{abd}$ (Hình 8).

Áp lực cơ bàng quang khi đầy ($P_{det\ fill}$) là áp lực cơ bàng quang trong giai đoạn làm đầy, và áp lực cơ bàng quang đạt được khi kết thúc quá trình làm đầy được gọi là áp lực cơ bàng quang tối đa ($P_{det\ fill\ max}$). Độ đàn hồi của thành bàng quang, hay độ giãn nở của thành bàng quang, thường tăng dần trong giai đoạn làm đầy và có thể được tính toán dựa trên điểm bắt đầu và điểm kết thúc của tốc độ làm đầy (có xét đến áp lực nghỉ trong trường hợp hoạt động quá mức). Do đó, độ giãn nở của bàng quang được định nghĩa là mối quan hệ giữa sự thay đổi thể tích bàng quang và sự thay đổi áp lực cơ bàng quang ($C = \Delta V/\Delta P$; giá trị bình thường: > 10 mL/cm H_2O). Thể tích đo được không tính đến lượng nước tiểu thực tế được tạo ra trong quá trình thử nghiệm. Để tích hợp thể tích này, dung tích bàng

quang tối đa (MCC) được tính toán bằng thể tích nước tiểu khi đi tiểu và thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu. Sự biến thiên về độ đàn hồi của bàng quang phụ thuộc vào nhiều yếu tố như: đoạn đường cong được sử dụng để tính toán; hình dạng bàng quang, độ dày và các đặc tính cơ học/độ nhớt đàn hồi của thành bàng quang; khả năng giãn nở, co bóp của cơ bàng quang và mức độ kháng trở của đường ra bàng quang.

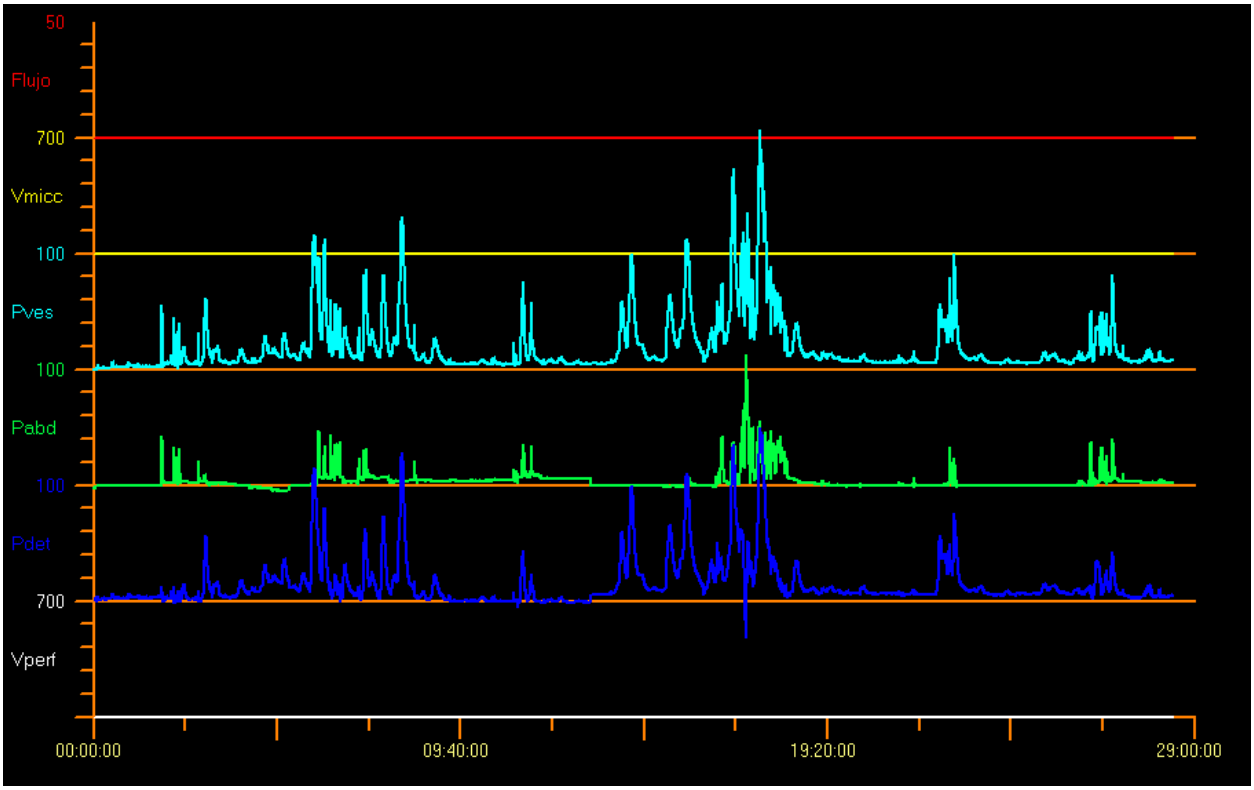
Hơn nữa, hình dạng của đường cong làm đầy bàng quang cũng cần được xem xét vì nó cung cấp thông tin về độ giãn của bàng quang. Thông thường, áp lực cơ bàng quang duy trì tương đối ổn định trong quá trình làm đầy bàng quang, dẫn đến đường cong tuyến tính. Trong các tình trạng bệnh lý, đường cong làm đầy bàng quang sẽ "phi tuyến tính", với sự gia tăng áp lực cơ bàng quang, và những thay đổi này cần được ghi nhận. Nhìn chung, áp suất hầu như không thay đổi trong giai đoạn làm đầy, khi đảm bảo sự giãn nở của bàng quang, nhưng không có giá trị ngưỡng nào để xác định sự giãn nở bệnh lý. Ở trẻ em không có tổn thương thần kinh, sự giãn nở không được vượt quá 0,05 Y mL/cm H_2O so với áp suất bàng quang cơ bản (Y = dung tích bàng quang đo được [mL] theo tuổi). Không có báo cáo nào trong tài liệu về mối quan hệ giữa dung tích bàng quang dự kiến (EBC) và dung tích bàng quang đo được. Tuy nhiên, một số tác giả cho rằng P _{det} không được vượt quá 30 cm H_2O ở EBC . Tại trung tâm, chúng tôi xem xét áp lực bệnh lý từ 20 cm nước đến dung tích bàng quang dự kiến (Hình 9).



Hình 9. Mẫu giảm tuân thủ.

Do hạn chế này, chúng ta có thể ngoại suy và sử dụng áp lực cơ bàng quang đạt được ở dung tích bàng quang dự kiến và $P_{det\ fill\ max}$. Tarcan *và cộng sự* đã nghiên cứu áp lực bàng quang ở trẻ em mắc chứng thoát vị màng não tủy sống ở độ tuổi 3 và kết luận rằng giá trị ngưỡng DLPP là 20 cm H_2O cho thấy độ nhạy cao hơn trong việc dự đoán tổn thương đường tiết niệu trên, trong khi DLPP nằm giữa 20 và 40 cm H_2O không đáng tin cậy về mặt dự đoán tổn thương. Do đó, trong nghiên cứu của Tarcan, 57,1% trẻ em có DLPP nằm giữa 20 và 40 cm H_2O , và 62,2% trẻ em có DLPP lớn hơn 40 cm H_2O có đường tiết niệu trên bình thường. Vì vậy, giá trị ngưỡng DLPP được sử dụng như một thông số duy nhất để dự đoán tổn thương đường tiết niệu ở trẻ em mắc chứng thoát vị màng não tủy sống là không đáng tin cậy và không chính xác. Các yếu tố nguy cơ khác cũng có thể cùng tồn tại, chẳng hạn như dung tích bàng quang thấp, độ đàn hồi thành bàng quang thấp, áp lực làm đầy cao, rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang và sự không tuân thủ đặt ống thông bàng quang, cùng nhiều yếu tố khác.

Bất kỳ sự gia tăng theo pha nào về áp lực cơ bàng quang trong quá trình đo áp lực bàng quang khi làm đầy đều được định nghĩa là hoạt động quá mức của cơ bàng quang. Hoạt động quá mức này bao gồm sự hiện diện của hai hoặc nhiều cơn co thắt cơ bàng quang lớn hơn 15 cm H_2O và có thể xảy ra một cách tự phát hoặc do ho hoặc Credé gây ra. Sự gia tăng hoặc hoạt động quá mức của cơ bàng quang này có thể do nguyên nhân thần kinh hoặc vô căn như trong Hình 10.



Hình 10. Mẫu hoạt động quá mức

Cũng có khả năng trẻ không hoàn toàn ức chế được các cơn co thắt này, dẫn đến tăng hoạt động điện cơ sàn chậu như một phản xạ bảo vệ. Một số yếu tố kích hoạt như ho, cười, đi bộ hoặc nhảy có thể gây ra tình trạng hoạt động quá mức của cơ bàng quang. Tuy nhiên, sự xuất hiện của các cơn co thắt này không nhất thiết ngụ ý một rối loạn thần kinh. Ở trẻ sơ sinh không mắc bất kỳ bệnh nào, 10% trong số đó trải qua các cơn co thắt cơ bàng quang. Khi có sự co thắt cơ bàng quang với ít nỗ lực hoặc không đạt đến trạng thái đầy bàng quang (khi lượng nước tiểu đạt 150% thể tích bàng quang hiệu quả), cơ bàng quang trở nên hoạt động kém.

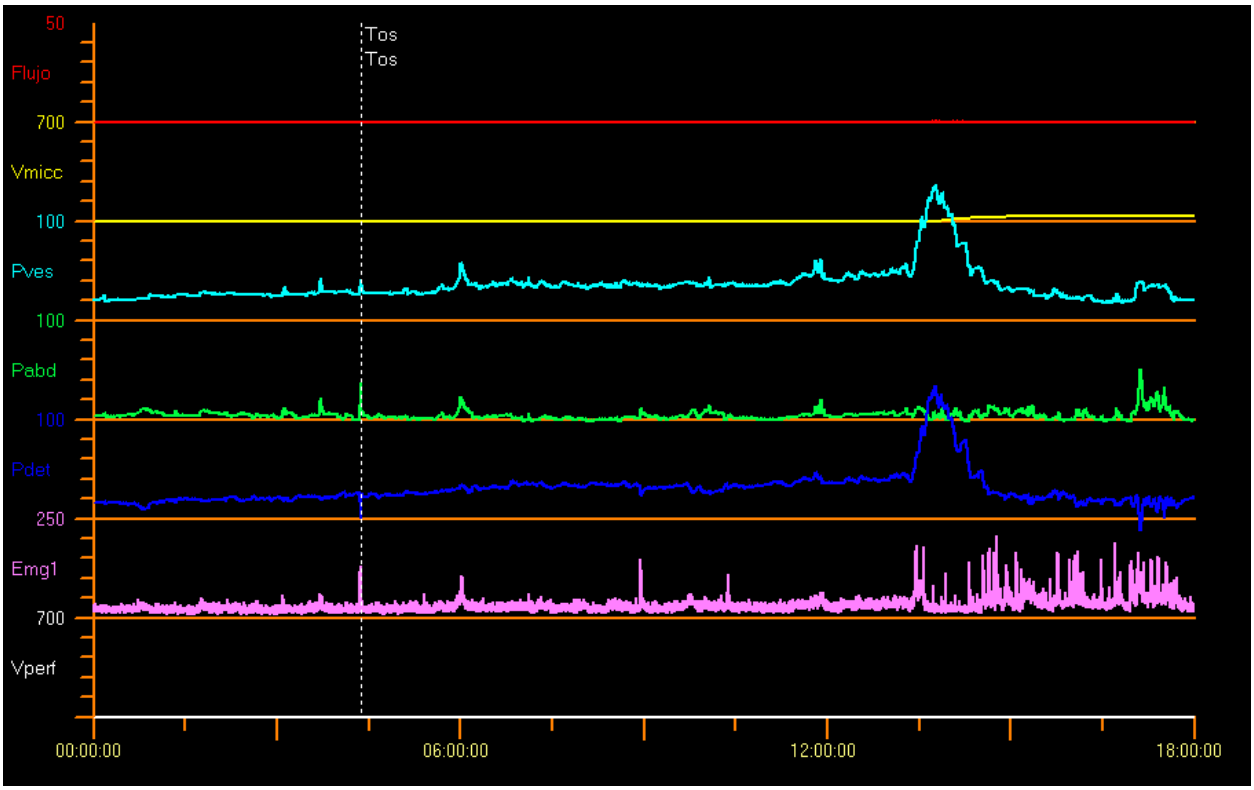
Áp lực điểm rò cơ bàng quang (DLPP) biểu thị áp lực thấp nhất trong cơ bàng quang mà tại đó xảy ra hiện tượng rò rỉ nước tiểu khi không có sự tăng áp lực ổ bụng hoặc co thắt cơ bàng quang. Áp lực điểm rò ổ bụng (ALPP) đề cập đến giá trị thấp nhất của áp lực trong bàng quang được tăng lên một cách cố ý (ví dụ, do ho) gây ra hiện tượng rò rỉ nước tiểu khi không có sự co thắt cơ bàng quang. DLPP cao (> 40 cm H_2O) thường do sự giảm độ giãn của thành bàng quang gây ra. DLPP thấp cho thấy sự suy yếu cơ thắt.[7]Chứng tiểu không tự chủ do căng thẳng thường xuất hiện ở thanh thiếu niên năng động về thể chất, khi áp lực đỉnh tâm thu (ALPP) lớn hơn áp lực niệu đạo.

Bất chấp các kích thích, có lẽ cần phải rút ống thông tiểu để trẻ có thể đi tiểu. Nếu lượng nước tiểu thấp, chúng ta đang đối mặt với tình trạng giảm hoạt động cơ bàng quang do tắc nghẽn đường ra bàng quang mãn tính hoặc tổn thương thần kinh tiến triển dẫn đến suy giảm chức năng tiểu tiện.

Giai đoạn thoát nước

Quá trình tiểu tiện bình thường được thực hiện bằng sự khởi phát tự nguyện của sự co thắt cơ bàng quang; sự co thắt này được duy trì và không dễ bị ức chế một khi đã bắt đầu. Trong quá trình tiểu tiện, cơ bàng quang có thể được phân loại là bình thường, hoạt động kém hoặc không co thắt, tức là nó không thể hiện bất kỳ hoạt động nào trong quá trình tiểu tiện. Nếu sự thiếu co thắt có nguyên nhân thần kinh, nó được gọi là chứng mất phản xạ cơ bàng quang. Nó cho thấy sự vắng mặt hoàn toàn của sự co thắt được điều phối bởi các cơ chế kiểm soát thần kinh. Khi sự co thắt cơ bàng quang không đủ về cường độ và thời gian để làm rỗng bàng quang một cách hiệu quả, chúng ta đang gặp phải tình trạng hoạt động kém của cơ bàng quang trong quá trình tiểu tiện.

Một số tác giả đã báo cáo áp lực cao hơn nhiều so với bình thường ở trẻ em 1 tháng tuổi khỏe mạnh về thần kinh, với áp lực cơ bàng quang trung bình trong quá trình đi tiểu là 127 cm H_2O ở bé trai và 72 cm H_2O ở bé gái minh họa một nghiên cứu ví dụ về tắc nghẽn đường ra bàng quang. Điều này có thể là do hoạt động cơ vòng bàng quang mạnh và tác động liên quan đến ống thông. Trong trường hợp trẻ em sợ đi tiểu, có thể xảy ra áp lực tiểu tiện cao, dòng chảy nước tiểu bị gián đoạn hoặc lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu đáng kể .



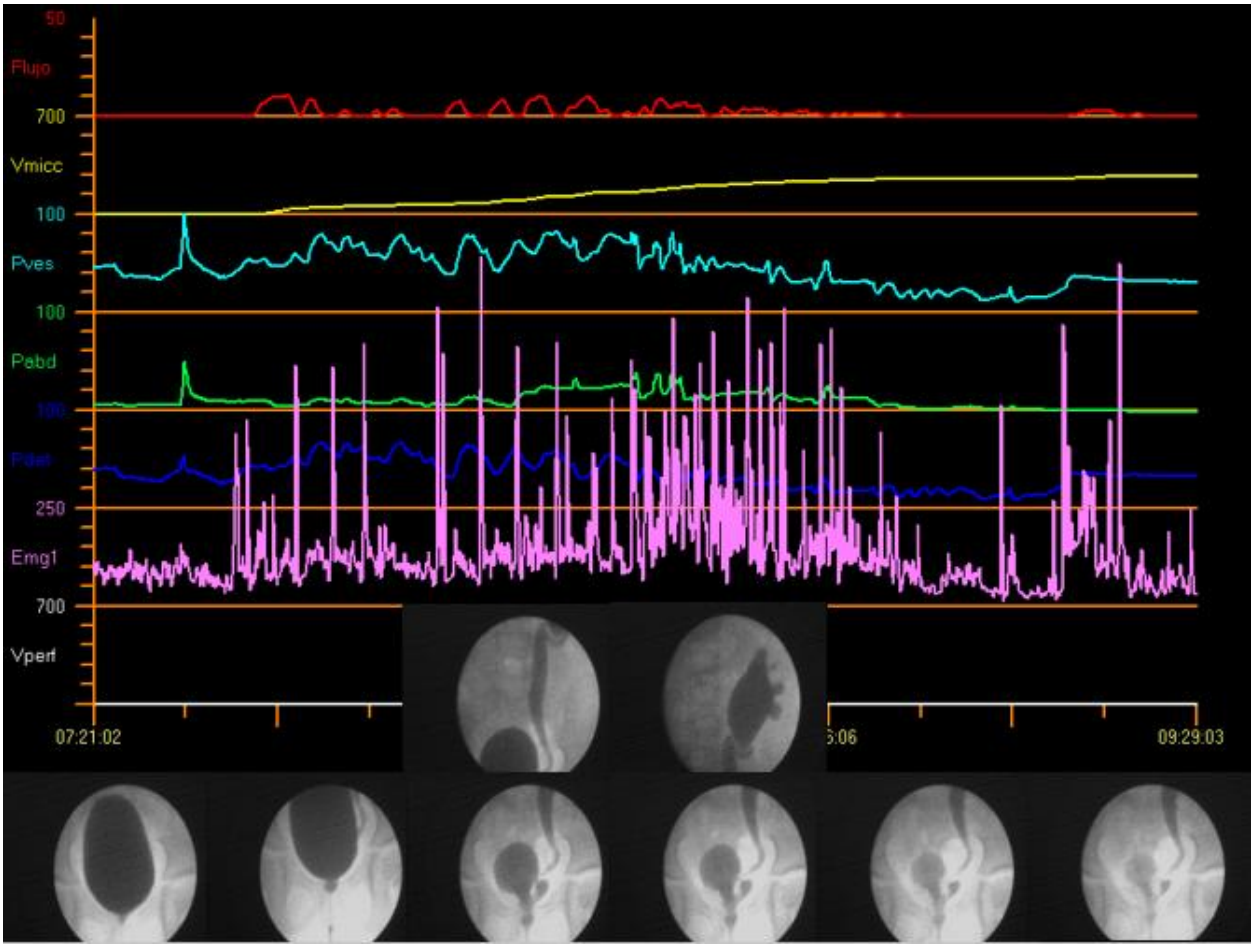
Hình 11. Tắc nghẽn dưới bàng quang.

Khi có tắc nghẽn niệu đạo về mặt giải phẫu (van niệu đạo sau, hẹp niệu đạo, túi niệu quản lạc chỗ), sẽ có đường cong lưu lượng nước tiểu dạng cao nguyên, với Q_{max} thấp và không đổi , mặc dù áp lực cơ bàng quang cao và cơ thắt niệu đạo ngoài giãn hoàn toàn. Xem phần Đo lưu lượng nước tiểu.

Tắc nghẽn chức năng là do sự co thắt (liên tục hoặc gián đoạn) của cơ thắt niệu đạo ngoài trong quá trình đi tiểu, tạo ra một đoạn niệu đạo hẹp. Có thể ghi lại hoạt động của sàn chậu bằng cách ghi đồng thời áp lực/lưu lượng và điện cơ sàn chậu , sử dụng điện cực bề mặt.

Video đo niệu động học

Nghiên cứu niệu động học bằng video kết hợp những ưu điểm của cả chụp niệu đạo bàng quang huỳnh quang và niệu động học thông thường trong một thiết bị duy nhất, cho phép thực hiện đánh giá đồng thời về mặt giải phẫu và chức năng của đường tiết niệu minh họa niệu động học bằng video.



Hình 12. Video đo động học niệu đạo.

Chụp X-quang bổ trợ đã trở thành một công cụ hữu ích trong chẩn đoán phân biệt. Hơn nữa, nó tạo điều kiện thuận lợi cho việc phân tích hình ảnh bằng công nghệ kỹ thuật số.[32]

Chỉ định thực hiện nghiên cứu niệu động học bằng video

Các xét nghiệm niệu động học bằng video được chỉ định khi chẩn đoán không rõ ràng sau khi thực hiện các xét nghiệm đơn giản hơn hoặc trong trường hợp bệnh nhân mắc các bệnh lý phức tạp như:

- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát: nghi ngờ trào ngược bàng quang niệu quản và các triệu chứng tiết niệu như tiểu không tự chủ.
- Dị tật bẩm sinh đường tiết niệu: van niệu đạo sau; hội chứng Prune-Belly.
- Nhiều túi thừa bàng quang; tiền sử phẫu thuật đường tiết niệu.
- Tiền sử điều trị vùng chậu: phẫu thuật cắt bỏ khối u, hóa trị hoặc xạ trị.
- Nghi ngờ hoặc tiền sử tắc nghẽn bàng quang.

- Nghi ngờ rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang (như trên điện cơ đồ).
- Tật nứt đốt sống; dị tật cột sống tiềm ẩn.
- Bệnh bại não; dị tật hậu môn trực tràng và bệnh lý tủy sống.
- Dị tật cột sống; vẹo cột sống nặng; thiếu hụt xương cùng.
- Các bệnh lý miễn dịch và thần kinh khác.
- Đánh giá chức năng thận trước khi ghép và theo dõi các dị tật bẩm sinh của thận và đường tiết niệu (CAKUT).

Trong đánh giá ban đầu về các bệnh nhân mắc chứng thoát vị màng tủy (n:60), đã có thể thực hiện các nghiên cứu niệu động học bằng video ở tất cả các bệnh nhân trong vòng trung bình 8 tháng đầu đời, và đã phát hiện 20% trẻ em bị trào ngược bàng quang niệu quản, 55% bị tăng hoạt động bàng quang, 13% bị tăng trương lực thành bàng quang và 98% bị tăng thể tích nước tiểu tồn dư sau khi đi tiểu (PVR) .

Việc thu thập thêm thông tin từ phương pháp đo niệu động học bằng video có một cái giá phải trả: trẻ em sẽ bị phơi nhiễm bức xạ. Cân nặng của bệnh nhân và dung tích bàng quang là những yếu tố dự báo độc lập về tổng lượng bức xạ mà trẻ tiếp xúc. Việc nhận thức được sự phơi nhiễm này có thể giúp bác sĩ sử dụng phương pháp soi huỳnh quang một cách thận trọng hơn và đánh giá tốt hơn về mức độ phơi nhiễm bức xạ của phụ huynh.

Động học niệu đạo không theo quy chuẩn

Năm 1996, De Gennaro đã chứng minh rằng việc theo dõi niệu động học liên tục ở trẻ em là khả thi và phương pháp này có ưu điểm hơn so với phương pháp đo áp lực bàng quang tiêu chuẩn trong việc chẩn đoán trẻ em mắc chứng bàng quang thần kinh, ngay cả khi chỉ thực hiện trong thời gian ngắn (6 giờ).

Khi không có sự tương quan giữa thể tích nước tiểu trong nhật ký (trong các bệnh lý đường tiết niệu dưới) hoặc nhật ký đặt ống thông bàng quang (trong trường hợp bàng quang thần kinh) và kết quả đo niệu động học thông thường, có một phương pháp thay thế: đo niệu động học với sự làm đầy tự nhiên. Với phương pháp này, không cần thiết phải sử dụng chất lỏng để làm đầy bàng quang, nhưng bệnh nhân phải nằm viện lâu hơn, được kết nối với thiết bị đo niệu động học để theo dõi. Mặc dù ngay khi nhập viện, bệnh nhân được yêu cầu bắt đầu bù nước, thời gian nghiên cứu có thể thay đổi và nói chung kết thúc khi xảy ra rò rỉ. Trong quá trình tiểu tiện, áp lực tiếp tục được đo luân phiên (kiểm tra áp lực và làm rỗng bàng quang), sau đó chúng được tương quan với thể tích theo cách ngược lại so với đo niệu động học tiêu chuẩn, cho đến khi quá trình tiểu tiện kết thúc.

So sánh giữa phương pháp đo niệu động học ngoại trú và phương pháp đo niệu động học thông thường

Phương pháp đo niệu động học truyền thống bao gồm một quy trình đánh giá được tiêu chuẩn hóa cao. Tuy nhiên, khi đánh giá trẻ em, độ tin cậy của các phép đo có thể bị ảnh hưởng bởi sự phát triển và sự biến đổi của dữ liệu, cũng như bởi môi trường lâm sàng không quen thuộc. Phương pháp đo niệu động học lưu động cung cấp một giải pháp thay thế cho những hạn chế này: nó yêu cầu sự làm đầy tự nhiên của bàng quang, được đo trong một khoảng thời gian dài và được thực hiện trong một môi trường thân thiện với trẻ em.

Một số nơi đã xác định các kiểu đi tiểu khác nhau trong đo niệu động học ngoại trú so với đo niệu động học tiêu chuẩn, với sự thiếu nhất quán trong kiểu đi tiểu được xác định bằng mỗi phương pháp. Có lẽ việc xem xét lần đi đại tiện cuối cùng, lượng chất lỏng đã uống trước đó và thời điểm thực hiện nghiên cứu cũng có thể giải thích tại sao các kiểu đi tiểu không nhất quán được quan sát thấy trong các nghiên cứu niệu động học ngoại trú.

Những cân nhắc cuối cùng

Hầu hết các bệnh lý đường tiết niệu dưới có thể được đánh giá bằng các công cụ đo niệu động học không xâm lấn và có thể được điều trị và theo dõi đúng cách.

Đối với một số trẻ em, các nghiên cứu niệu động học xâm lấn được coi là một tình huống căng thẳng trong một môi trường không thân thiện. Để khắc phục tình trạng này và tận dụng tối đa những lợi ích của phương pháp xâm lấn, điều cần thiết là phải có đội ngũ nhân viên chuyên nghiệp được đào tạo bài bản và đủ kiên nhẫn để hỗ trợ trẻ em và gia đình của các em.

Điều cơ bản là nhóm chuyên gia về niệu động học và tất cả các chuyên gia khác tham gia cần nắm rõ các tiêu chuẩn và thuật ngữ cập nhật về các thực thể cũng như các thực hành niệu động học tốt, để có thể giao tiếp và báo cáo kết quả bằng một ngôn ngữ chung. Bằng cách này, nghiên cứu sẽ cung cấp những phát hiện đáng tin cậy hơn.

Chương 5: Chẩn đoán tiền sản và can thiệp trước sinh trong tiết niệu (Prenatal Diagnosis & Antenatal Surgery)

Khám tổng quát giải phẫu thai nhi trong ***tam cá nguyệt thứ hai*** [7]đã trở thành tiêu chuẩn chăm sóc tiền sản. Siêu âm tiền sản phát hiện 84,4–97% tất cả các dị tật đường tiết niệu của thai nhi và những bất thường này có thể được phát hiện sớm nhất là từ tuần thứ 12–14 của thai kỳ. Trước khi sàng lọc trước sinh thường quy, trẻ em có triệu chứng bất

[7] Tam cá nguyệt thứ 2 (3 tháng giữa thai kỳ), kéo dài từ tuần 13/14 đến tuần 26/27, là giai đoạn thai nhi phát triển nhanh chóng và cơ thể mẹ ổn định nhất, thường được ví như giai đoạn "trăng mật". Triệu chứng ốm nghén giảm, bụng to rõ rệt, mẹ có thể cảm nhận thai máy và cần bổ sung dinh dưỡng, khám thai định kỳ.

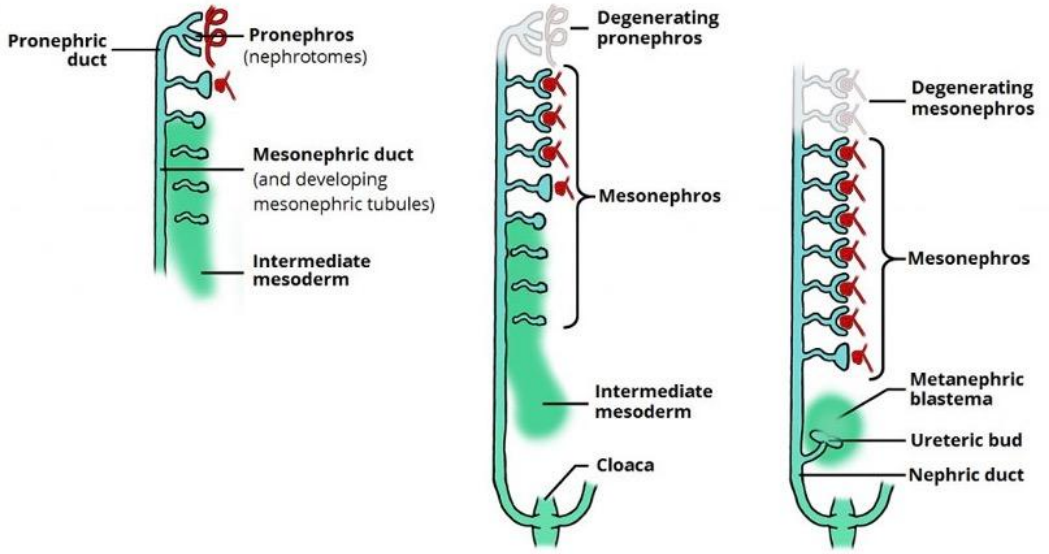
thường về tiết niệu thường được phát hiện sau khi sinh, với các triệu chứng như nhiễm trùng đường tiết niệu, đau, tiểu máu, sờ thấy khối u hoặc chậm phát triển, thường cần can thiệp phẫu thuật. Sự ra đời của siêu âm trước sinh thường quy đã chuyển trọng tâm chăm sóc tiết niệu nhi khoa từ mô hình can thiệp/phẫu thuật sang vai trò tư vấn trước sinh.

Chứng thận ứ nước trước sinh được phát hiện ở 1–5% tổng số ca mang thai và là chẩn đoán trước sinh phổ biến nhất. Đa số bệnh nhân này bị giãn nhẹ bể thận và tự khỏi; tuy nhiên, giãn bể thận có thể là hậu quả của tắc nghẽn đường tiết niệu, có thể hoặc không thể được điều trị hiệu quả bằng can thiệp trước sinh. Do đó, cần có kiến thức toàn diện về sinh lý bệnh của các dị tật đường tiết niệu tiềm ẩn có thể được phát hiện thông qua sàng lọc trước sinh, cũng như các biểu hiện và biện pháp can thiệp trước sinh có thể có.

Phôi học

Phôi học thận

Hệ tiết niệu và hệ sinh dục phát sinh từ trung bì trung gian. Vào tuần thứ tư sau khi thụ thai, trung thận được hình thành từ hai khối phình dài của trung bì. Hệ thống sơ khai này tạm thời sản sinh nước tiểu trong khoảng từ tuần thứ 6 đến tuần thứ 10 của thai kỳ và sau đó sẽ thoái hóa. Vào tuần thứ 5-6 của thai kỳ, chồi niệu quản bắt nguồn từ một phần phình ra của ống trung thận (ống Wolffian). Chồi niệu quản phát triển hướng lên trên và xuyên vào mầm thận sau vào tuần thứ 7. Điều này dẫn đến sự cảm ứng mô của trung mô chưa biệt hóa, biến đổi nó thành các nephron chức năng của thận sau. Sự tương tác giữa chồi niệu quản và mầm thận sau rất quan trọng cho việc tạo ra thận chức năng và nếu không có sự tương tác này thì sẽ xảy ra chứng không có thận.



Hình 1. Sự phát triển và thoái hóa tuần tự của tiền thận và trung thận, cùng với sự hình thành chồi niệu quản và mầm thận dẫn đến sự phát triển của thận.

Vỏ thận và các nephron phát triển từ ***mầm thận (metanephric blastema)*** và các ống góp, ống nhú, đài thận và bể thận, còn niệu quản phát sinh từ chồi niệu quản. Niệu quản tạo thành một dải mô đặc vào tuần thứ sáu của thai kỳ và trải qua quá trình tạo ống, bắt đầu từ đoạn giữa niệu quản và kéo dài theo hai hướng. Đoạn nối niệu quản - bể thận và đoạn nối niệu quản - bàng quang là những đoạn cuối cùng được tạo ống. Màng hình thành trong quá trình tạo ống, được gọi là màng Chwalla, có thể góp phần gây ra chứng giãn thận và giãn niệu quản tạm thời/sinh lý nếu màng này bị chậm thủng. Trong tuần thứ mười, các nephron kết nối với ống góp và quá trình sản xuất nước tiểu bắt đầu. Nếu các nephron và hệ thống ống góp không kết nối đúng cách, quá trình tắc nghẽn sớm có thể xảy ra, dẫn đến sự phát triển của thận loạn sản đa nang.

Trong khoảng tuần thứ sáu đến tuần thứ chín của thai kỳ, thận di chuyển lên vị trí cuối cùng ở vùng thắt lưng. Thận lạc chỗ xảy ra khi thận không di chuyển, trong đó vùng chậu là vị trí lạc chỗ phổ biến nhất. Ngoài ra, sự hợp nhất của cực dưới thận có thể dẫn đến thận hình móng ngựa. Với thận hình móng ngựa, sự di chuyển lên vùng bụng bị hạn chế bởi động mạch mạc treo tràng dưới, dẫn đến vị trí lạc chỗ của nó.

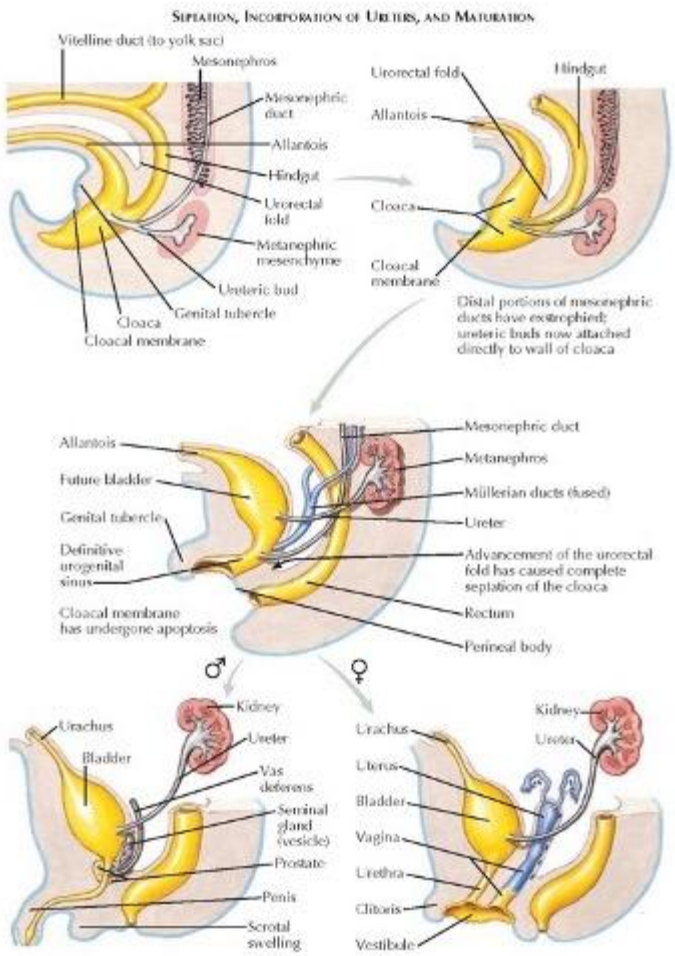
Đến tuần thứ 10 của thai kỳ, nephron đã trưởng thành và quá trình sản xuất nước tiểu bắt đầu. Thận có khả năng loại bỏ natri và cô đặc urê vào tuần thứ 12 đến 14 của thai kỳ và sau 18 tuần trong tử cung, gần như toàn bộ nước ối là nước tiểu của thai nhi. Khả năng tạo ra nước tiểu và duy trì lượng nước ối đầy đủ của thận có ảnh hưởng sâu sắc đến sự

tăng trưởng và phát triển của thai nhi và đóng vai trò quan trọng trong sự phát triển phổi của thai nhi.

Phôi học bàng quang

Sự phát triển của thành bụng trước, bàng quang và vách ngăn niệu trực tràng cũng có mối liên hệ với nhau. Vào tuần thứ năm đến thứ sáu của thai kỳ, vách ngăn niệu trực tràng lần đầu tiên chia hậu môn trực tràng thành ống hậu môn trực tràng lưng và xoang niệu sinh dục bụng. Bất thường của màng hậu môn trực tràng dẫn đến dị tật hậu môn trực tràng. Xoang niệu sinh dục hình thành bàng quang và niệu đạo, và túi niệu là tiền thân phôi thai của phần còn sót lại của ống niệu rốn.

Các ống trung thận (ống Wolffian) hợp nhất với hậu môn ngay trước khi nó phân chia thành vách niệu trực tràng. Lối vào của các ống trung thận phân biệt ống bàng quang niệu đạo phía trên với xoang niệu sinh dục phía dưới. Ống bàng quang niệu đạo tạo thành bàng quang và niệu đạo vùng chậu. Phần phía dưới của xoang niệu sinh dục tạo thành niệu đạo dương vật ở nam giới và tiền đình niệu đạo và âm đạo ở nữ giới. Các phân chia bình thường của hậu môn được mô tả trong Hình 2. Một chi tiết mô tả sự phát triển bình thường của bàng quang có sẵn.



Hình 2. Sự phân chia phôi thai bình thường của hậu môn và sự phát triển của hệ tiết niệu sinh dục.

Màng hậu môn sinh dục ban đầu xác định thành bụng của vách ngăn niệu sinh dục. Khi màng này thoái hóa, trong tuần thứ 6 của thai kỳ, các gờ trung bì di chuyển về phía đường giữa để tạo thành thành bụng cuối cùng. Dị tật bàng quang lộn ngoài xảy ra khi màng hậu môn sinh dục không thoái hóa và không cho phép trung bì di chuyển. Dị tật này xảy ra khi màng hậu môn sinh dục thoái hóa trước khi vách ngăn niệu trực tràng phát triển và cả bàng quang lẫn ruột đều bị lộ ra ngoài.

Chức năng thận và dịch ối

Tiên lượng các bất thường về thận sẽ xấu hơn khi thể tích nước ối không đủ. Tiên lượng xấu hơn này xảy ra vì nước ối rất quan trọng cho sự phát triển của phổi. Trước tuần thứ 16 của thai kỳ, màng ối chủ động vận chuyển các chất hòa tan và nước khuếch tán thụ động qua màng của nó. Ban đầu, trong ba tháng đầu và ba tháng giữa thai kỳ, chất điện giải và độ thẩm thấu của nước tiểu thai nhi tương tự như máu của thai nhi và mẹ. Sau đó trong thai kỳ, khi thận của thai nhi bắt đầu hấp thụ natri và clorua khi chức năng ống thận

trưởng thành, nước tiểu và nước ối trở nên nhược trương hơn. Kết quả là nước tiểu có nồng độ chất điện giải thấp, creatinine cao, rất giống với tình trạng thấy sau sinh. Thận bị tổn thương trong thời kỳ bào thai sẽ tạo ra nước tiểu đẳng trương vì chúng đã mất khả năng tái hấp thu chất điện giải và protein.

Trước tuần thứ 16 của thai kỳ, lượng nước ối có thể tương đối bình thường, ngay cả khi chức năng thận kém, vì phần lớn nước ối được sản xuất từ các nguồn không phải thận. Sau tuần thứ 16 của thai kỳ, thận trở thành cơ quan chính chịu trách nhiệm sản xuất phần lớn lượng nước ối. Đến tam cá nguyệt thứ ba, lượng nước tiểu thai nhi thải ra mỗi giờ có thể lên tới 30–40 mL/giờ và chiếm khoảng 90% lượng nước ối.

Nước ối từ lâu đã được công nhận là đóng vai trò quan trọng trong sự phát triển phổi của thai nhi. Thể tích nước ối giảm dẫn đến tình trạng thiểu sản phổi ở các mức độ khác nhau. Hiện vẫn chưa rõ liệu nước ối chỉ đóng vai trò cơ học trong sự phát triển phổi của thai nhi hay nó còn cung cấp các yếu tố tăng trưởng có nguồn gốc từ thận. Điều rõ ràng là tầm quan trọng của nó trong việc ngăn ngừa thiểu sản phổi, mà khi nghiêm trọng sẽ gây tử vong. Hội chứng Potter (thiểu sản phổi nghiêm trọng kèm theo chứng không có thận hai bên) là một hội chứng gây tử vong và xảy ra khi có bất thường nghiêm trọng ở thận hoặc tắc nghẽn đường tiết niệu, dẫn đến thiểu ối nghiêm trọng sớm trong thai kỳ.

Dịch tễ học

Dị tật bẩm sinh của thận và đường tiết niệu; Bệnh này xảy ra ở 1/500 ca sinh sống và tỷ lệ tử vong sơ sinh do CAKUT là khoảng 1/2000 ca sinh sống. Chứng thận ứ nước là dị tật đường tiết niệu phổ biến nhất được xác định trong thai kỳ, xảy ra ở 1–5% tổng số ca mang thai, với nguy cơ mắc bất kỳ bệnh lý nào sau sinh tăng lên theo mức độ thận ứ nước (11,9% đối với thận ứ nước nhẹ, 45,1% đối với thận ứ nước vừa và 88,3% đối với thận ứ nước nặng). Hầu hết các dị tật tắc nghẽn đường tiết niệu xảy ra ở nam giới, với tỷ lệ nam/nữ là 4:1, và có xu hướng ảnh hưởng đến thận trái.

Cơ chế bệnh sinh

Bệnh lý đường tiết niệu thai nhi có thể do các vấn đề di truyền, chẳng hạn như bệnh thận đa nang di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, hoặc các vấn đề liên quan đến sự hình thành thận và tắc nghẽn đường tiết niệu. Sự hình thành thận khiếm khuyết có thể dẫn đến chứng không có thận cũng như loạn sản thận. Loạn sản thận có thể do sự tương tác khiếm khuyết giữa chồi niệu quản và trung mô thận, các khiếm khuyết nội tại trong quá trình biệt hóa, cũng như tắc nghẽn. Các dị tật bẩm sinh của thận và đường tiết niệu bao gồm không có thận, thận đa nang, loạn sản thận, dị tật thận đôi, tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, giãn niệu quản, van niệu đạo sau và trào ngược bàng quang niệu quản. CAKUT thường dẫn đến loạn sản thận và nguyên nhân di truyền có thể đã được xem xét, vì các bất thường về thận đã được xác định ở người thân của 10% bệnh

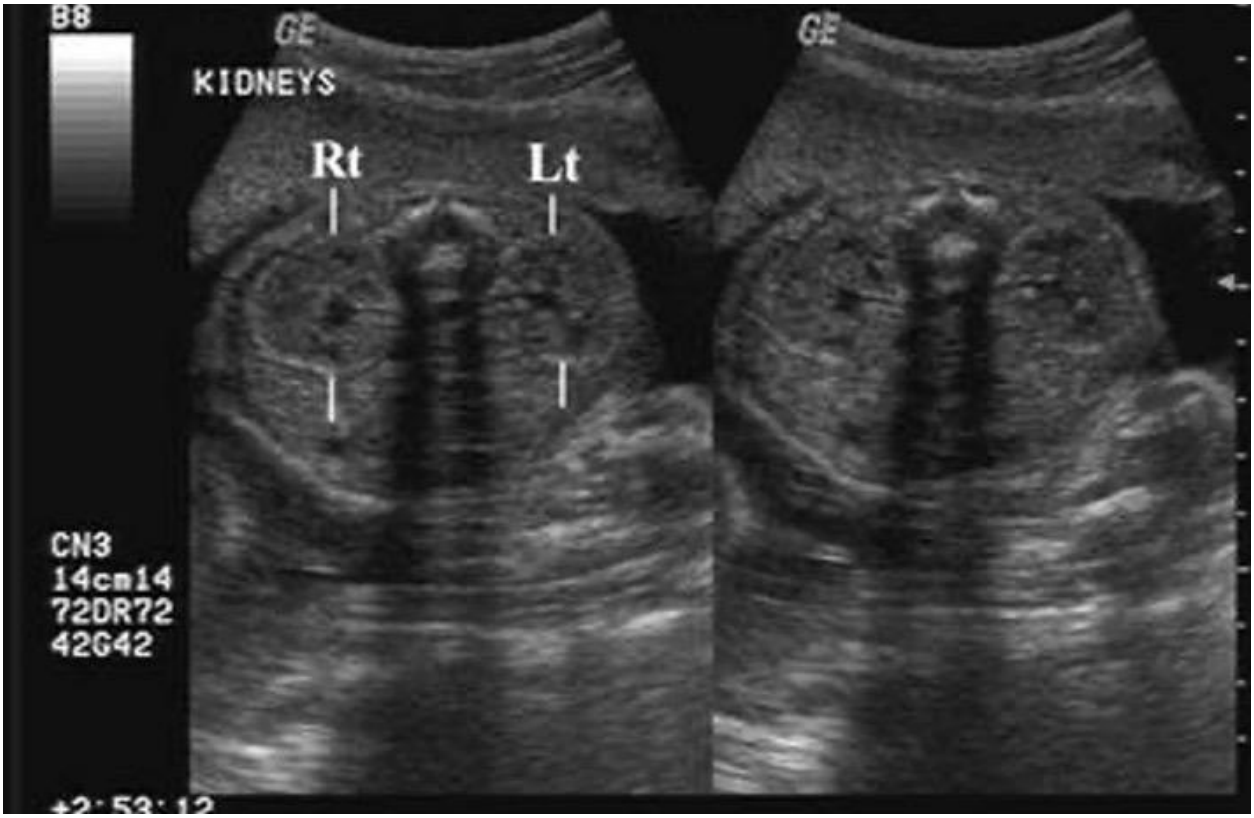
nhân CAKUT . Nhiều đột biến gen, chẳng hạn như bất thường liên quan đến tín hiệu HNF1β, PAX2 và RET, đã được xem xét, nhưng chưa xác định được mô hình di truyền rõ ràng nào.

Đánh giá và chẩn đoán

Như đã đề cập trước đó, siêu âm trước sinh phát hiện được 84,4–97% tất cả các dị tật đường tiết niệu của thai nhi và những bất thường này có thể được phát hiện sớm nhất là từ tuần thứ 12–14 của thai kỳ. Nhiều bất thường trong số này có thể được chẩn đoán bằng siêu âm, trong khi chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI) cung cấp độ rõ nét cao hơn. Ngoài ra, nhiều bệnh lý hệ tiết niệu sinh dục này có biểu hiện trùng lặp trên hình ảnh ban đầu.

Siêu âm trước sinh

Siêu âm trước sinh hiện nay được sử dụng thường xuyên như một phương pháp sàng lọc và theo dõi sự phát triển của thai nhi trong tam cá nguyệt thứ hai. Phát hiện các dị tật tiết niệu trước khi sinh có độ nhạy tương đối cao, với hơn 88% các bất thường đường tiết niệu được chẩn đoán trước sinh. Thông thường, thận không thể nhìn thấy trên siêu âm cho đến tuần thứ 15 của thai kỳ. Đường kính bể thận trước-sau (APRPD) nhỏ hơn 4 mm trong khoảng tuần thứ 16-27 của thai kỳ và nhỏ hơn 7 mm ở tuần thứ 28 trở lên được coi là nằm trong phạm vi sinh lý bình thường. Nếu niệu quản không bị giãn, chúng sẽ không nhìn thấy được trên siêu âm trước sinh. Bàng quang thường có thể được nhìn thấy ở tuần thứ 10 của thai kỳ nhưng nên được quan sát rõ ràng hơn vào tuần thứ 12. Thành bàng quang bình thường không dày hơn 3 mm.



Hình 3. Siêu âm trước sinh cho thấy thận trái và thận phải bình thường.

Chụp cộng hưởng từ thai nhi

Chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI) thường được sử dụng để cung cấp thêm chi tiết về cấu trúc giải phẫu của các dị tật bẩm sinh được phát hiện lần đầu tiên trên siêu âm. Trong một nghiên cứu, độ nhạy chẩn đoán tổng thể của MRI thai nhi là 96% so với 58% của siêu âm. Chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI) cũng cung cấp thêm thông tin chẩn đoán, đặc biệt là trong việc đánh giá cấu trúc niệu quản. Lợi ích của chụp MRI thai nhi bao gồm tăng độ tương phản mô và kiểm tra hình thái, cũng như khả năng phát hiện các bất thường khác và đánh giá chức năng thận của thai nhi. Khi kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh thai nhi ngày càng tiên tiến, các phương pháp như nội soi bàng quang ảo 3D đang được sử dụng để làm rõ hơn các bất thường đường tiết niệu sinh dục.

Trên ảnh cộng hưởng từ (MRI), bàng quang sẽ xuất hiện dưới dạng cấu trúc tròn/hình bầu dục với tín hiệu cao đồng nhất và thành bàng quang phải nhẵn và có độ dày đồng đều. Thận nằm ở vùng bụng trên, cạnh cột sống và được nhìn thấy dưới dạng cấu trúc hình bầu dục với tín hiệu trung bình trên chuỗi xung T2. Cần kiểm tra kích thước, các thay đổi loạn sản, giãn bể thận và giãn niệu quản.

Dị tật trước sinh

Giãn đường tiết niệu trên

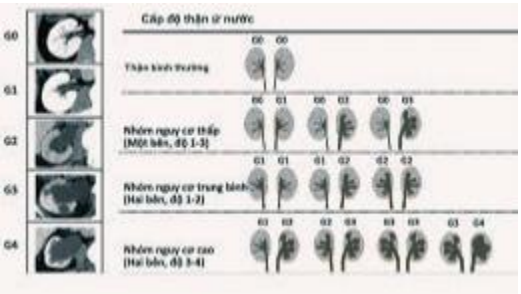
Tình trạng giãn đài bể thận được phát hiện trong 1–5% các ca siêu âm trước sinh. Tình trạng giãn đường tiết niệu trên cần được xem xét cùng với các dấu hiệu khác, chẳng hạn như hình thái nhu mô thận, thể tích nước ối, giãn niệu quản, hoặc hình thái bàng quang và niệu đạo của thai nhi. Ba dị tật phổ biến nhất liên quan đến giãn đường tiết niệu trên trong thời kỳ bào thai là bất thường chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJ), bất thường chỗ nối niệu quản - bàng quang (UVJ) và trào ngược bàng quang - niệu quản (VUR).

Hệ thống phân loại ứ nước thận

Để giúp phân định rõ hơn mức độ giãn thận, nhiều hệ thống phân loại khác nhau đã được xây dựng. Hệ thống phân loại chính được sử dụng cho chứng giãn thận là hệ thống của Hiệp hội Niệu khoa Thai nhi (SFU) và hệ thống giãn nở đường tiết niệu (UTD). APRPD cũng được sử dụng như một công cụ bổ trợ cho các hệ thống chấm điểm này .

Hệ thống chấm điểm SFU

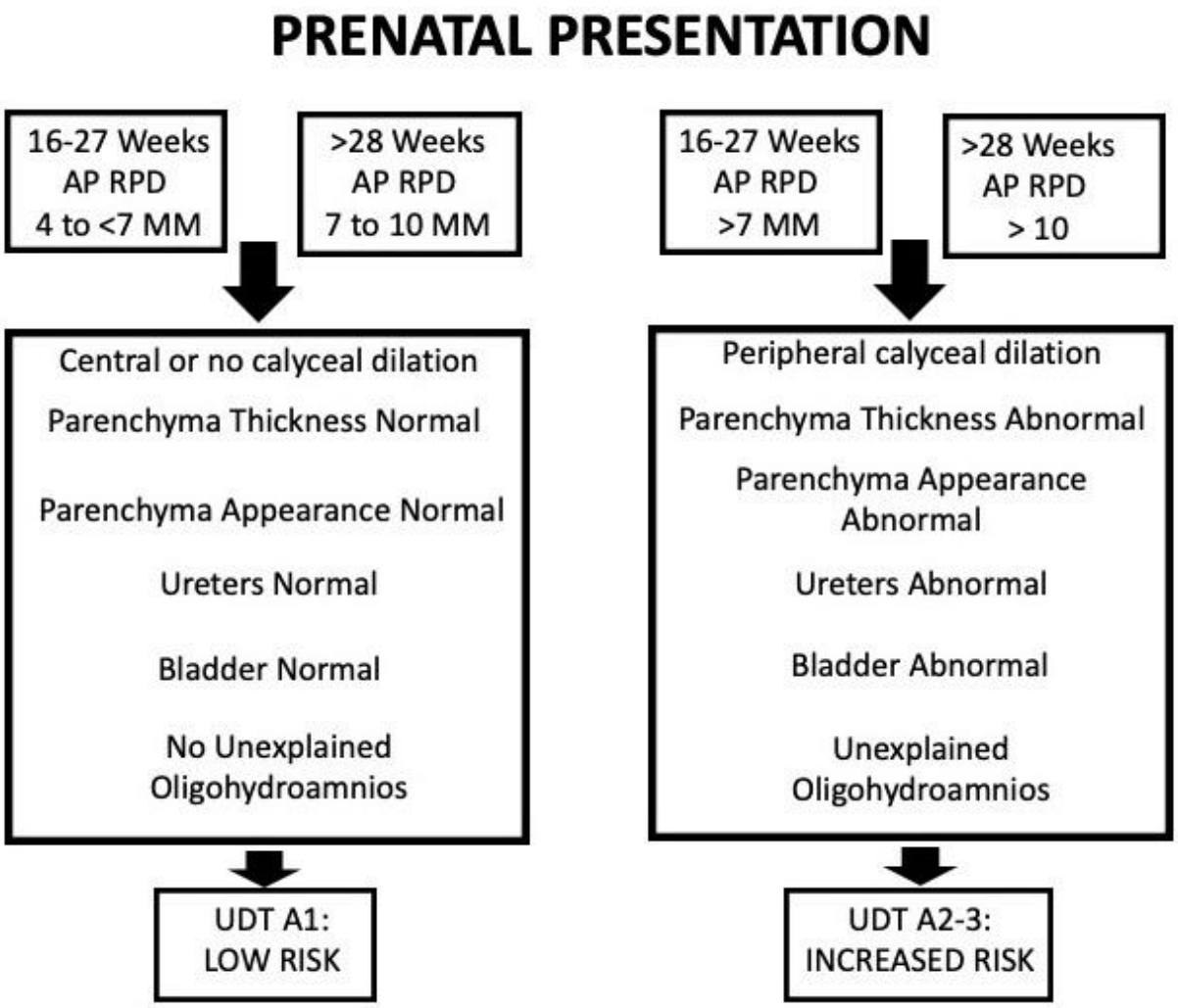
Trong hệ thống SFU , phân loại mức độ giãn thận dựa trên mức độ giãn nở của bể thận và đài thận. Hình 4 mô tả hệ thống phân loại SFU . Điều quan trọng cần lưu ý là, hệ thống phân loại SFU ban đầu không được thiết kế cho việc đánh giá trước sinh và nó chưa được áp dụng rộng rãi ngoài lĩnh vực tiết niệu nhi khoa.



Hình 4. Hệ thống phân loại chứng thận ứ nước của SFU .

Hệ thống phân loại ứ nước thận của United States

Hệ thống này dựa trên sáu hạng mục thường được xác định trên siêu âm: đường kính bể thận trước-sau (APRPD), giãn đài thận, độ dày nhu mô thận, hình thái nhu mô thận, bất thường bàng quang và bất thường niệu quản. Hệ thống phân loại này cũng được phân tầng theo tuổi thai. Đối với chứng thận ứ nước trước sinh, thận ứ nước có thể được phân loại là UTD A1: nguy cơ thấp nếu có giãn trung tâm hoặc đài thận, nhưng tất cả các thông số đã đề cập ở trên đều bình thường. UTD A2–3 được sử dụng nếu có nguy cơ cao mắc các bệnh lý tiết niệu sau sinh. Ở đây, nhóm nguy cơ trung bình (A2) và nguy cơ cao (A3) được gộp vào một hạng mục (Hình 5).



Hình 5. Bảng mô tả hệ thống phân loại UTD khi chứng thận ứ nước xuất hiện trước sinh.

Ứ nước thận/Vị trí nối niệu quản - bể thận

Trong hầu hết các trường hợp giãn thận bẩm sinh đơn độc, phát hiện này cho thấy đó là một quá trình thoáng qua và không có tính chất bệnh lý. Tắc nghẽn niệu quản - bể thận có thể được gợi ý bởi mức độ giãn thận. Nguy cơ mắc bất kỳ bệnh lý sau sinh nào tăng lên đáng kể tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng của giãn thận trước sinh. Nguy cơ mắc bệnh lý sau sinh đối với giãn thận trước sinh nhẹ, trung bình và nặng lần lượt là 11,9%, 45,1% và 88,3%. Tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bàng quang cũng có thể được gợi ý khi phát hiện thấy thận ứ nước và giãn niệu quản.

Nhu cầu chụp chiếu trước sinh thêm có thể dựa trên đường kính trước sau của khung chậu. Trong một nghiên cứu, không có trẻ sơ sinh nào có đường kính trước sau khung chậu <7 mm trong tam cá nguyệt thứ hai cần can thiệp sau sinh và không có trẻ nào bị suy thận. Một nghiên cứu khác cho thấy rằng sự giãn nở bể thận 15 mm là một ngưỡng quan trọng để nghi ngờ tắc nghẽn ở 80% thai nhi, với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 73% và

82%. Ngoài ra, ngưỡng 18 mm đối với sự giãn nở khung chậu thai nhi được phát hiện có tỷ lệ chẩn đoán chính xác là 97,7 trong việc xác định những trẻ sơ sinh cần phẫu thuật tạo hình bể thận.

Trào ngược bàng quang niệu quản

Trong báo cáo tóm tắt của hội đồng hướng dẫn về trào ngược bàng quang niệu quản ở trẻ em năm 2010, các tác giả lưu ý rằng trong số 6.579 trẻ sơ sinh bị giãn thận bẩm sinh, có 4756 trẻ (72%) bị trào ngược bàng quang niệu quản . Mặc dù có những phát hiện này, siêu âm trước sinh có độ nhạy kém trong việc phát hiện trào ngược bàng quang niệu quản (VUR). Ngay cả khi đường kính bể thận (RPD) tăng lên trên siêu âm trước sinh, việc tăng RPD cũng không dự báo được VUR . Một nghiên cứu khác chỉ ra rằng, sự thay đổi về hình dạng/kích thước của bể thận và niệu quản trên hình ảnh siêu âm trước sinh chỉ xảy ra ở 17,2% thai nhi được chẩn đoán mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản sau sinh , điều này khiến nó trở thành một yếu tố dự báo kém về chứng trào ngược nước tiểu.

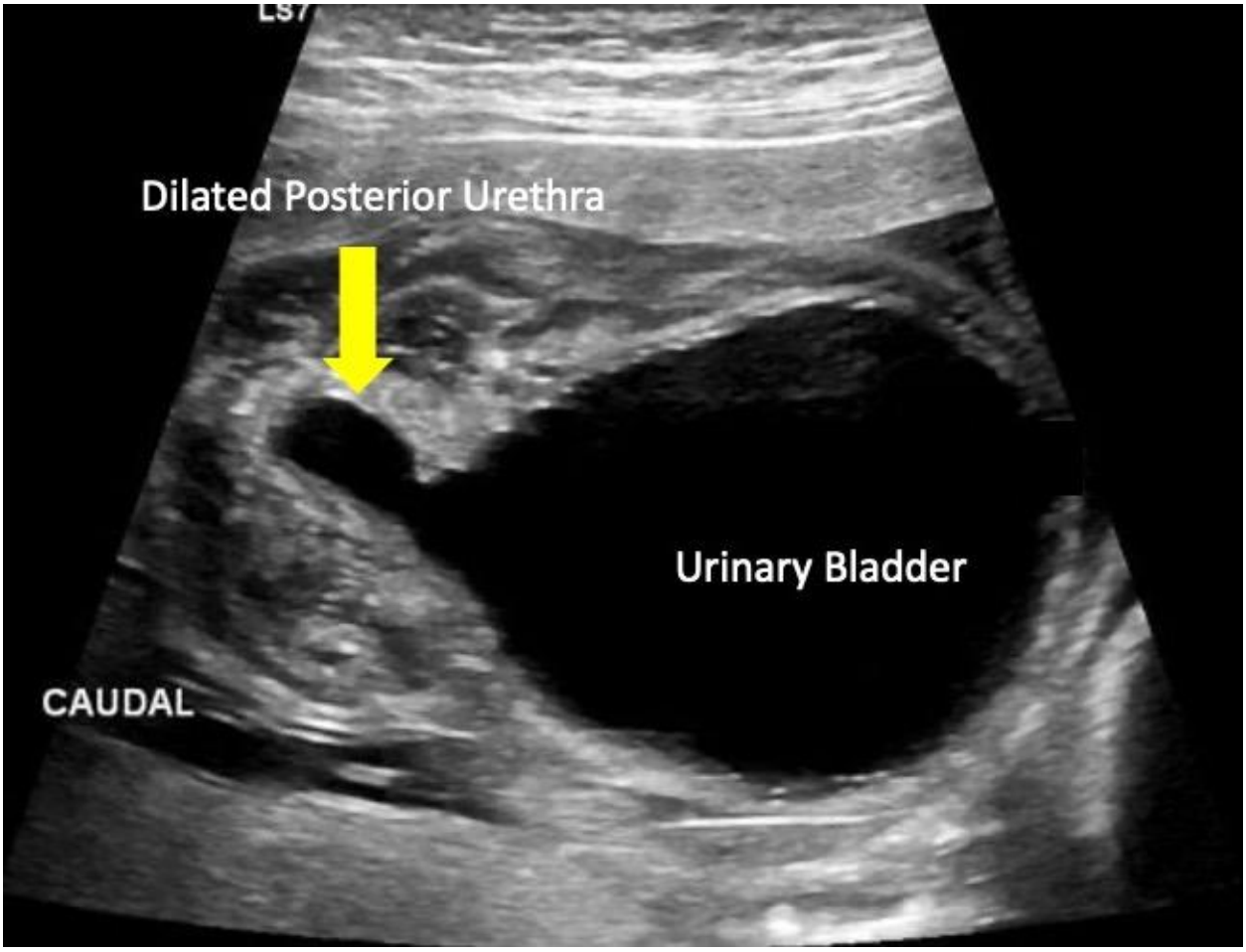
Tắc nghẽn đường tiết niệu dưới

Tắc nghẽn đường tiết niệu dưới là một nhóm các dị tật hệ tiết niệu sinh dục dẫn đến tắc nghẽn niệu đạo. Biểu hiện trước sinh của các tình trạng này tương tự nhau và thường có dạng bàng quang giãn và giãn niệu quản - thận.

Việc xác định LUTO rất quan trọng vì nó có thể ảnh hưởng lâu dài đến chức năng thận cũng như sự phát triển phổi trước sinh, đặc biệt nếu có kèm theo thiểu ối. Các đặc điểm siêu âm và đặc điểm bệnh nhân có thể dự đoán LUTO bao gồm chứng bàng quang to nghiêm trọng (được định nghĩa là thể tích bàng quang >35 mm^3).), giãn niệu quản hai bên, thiểu ối/vô ối và giới tính thai nhi là nam. Chụp cộng hưởng từ (MRI) có thể hỗ trợ đánh giá nhu mô thận, kích thước thận, lượng nước ối và mức độ giãn của niệu quản và bàng quang. Ngoài ra, việc đo diện tích nhu mô thận có thể tương quan với chức năng thận sau sinh, với 8 cm^2và cao hơn trong ba tháng cuối thai kỳ, là yếu tố dự báo tốt nhất về sự phát triển của bệnh thận giai đoạn cuối.

Van niệu đạo sau

Van niệu đạo sau có thể biểu hiện dưới dạng giãn thận, giãn niệu quản và thận, hoặc bàng quang to trên siêu âm trước sinh. Tuy nhiên, dấu hiệu đặc trưng trên siêu âm của van niệu đạo sau là bàng quang có hình dạng lỗ khóa với sự giãn nhẹ của niệu đạo gần (Hình 6). Các phát hiện trên siêu âm trước sinh có khả năng dự đoán chẩn đoán van niệu đạo sau cao nhất bao gồm niệu đạo sau giãn (dấu hiệu siêu âm phân biệt rõ nhất), thành bàng quang dày và vô ối.



Hình 6. Hình ảnh siêu âm mô tả dấu hiệu "lỗ khóa" thường thấy ở van niệu đạo sau.

Hội chứng bụng nhăn nheo

Do mức độ nghiêm trọng của ***hội chứng PBS*** [8]rất khác nhau, việc chẩn đoán trước sinh rất khó khăn. Nhìn chung, thận có vẻ tăng âm và loạn sản, kèm theo giãn niệu quản và thành bàng quang dày lên. Tình trạng thiểu ối và chèn ép các nội dung trong ổ bụng và lồng ngực cũng có thể được quan sát thấy. Việc nghi ngờ mắc hội chứng PBS càng sớm được phát hiện qua siêu âm trước sinh thì tiên lượng càng xấu. Chụp cộng hưởng từ (MRI) có thể giúp xác định rõ hơn mức độ bất thường của hệ tiết niệu sinh dục, bao gồm thiểu sản thận, loạn sản thận, giãn niệu quản, bàng quang to, giãn niệu đạo tuyến tiền liệt và thiểu sản tuyến tiền liệt.

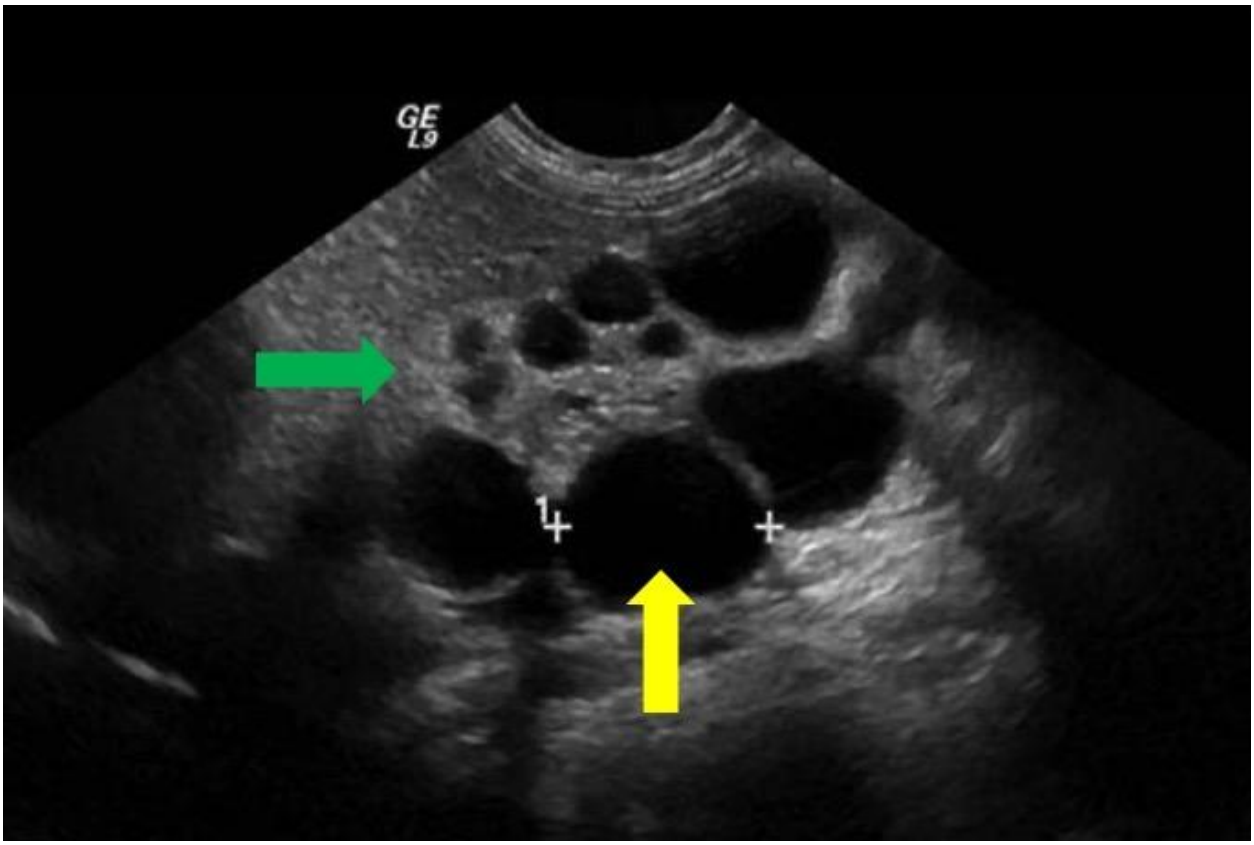
Tịt niệu đạo và các bất thường ở niệu đạo trước

[8] Hội chứng PBS (Painful Bladder Syndrome - Hội chứng bàng quang đau) là tình trạng mãn tính gây đau vùng chậu, áp lực bàng quang, tiểu gấp và tiểu nhiều lần mà không do nhiễm trùng. Bệnh nhân thường đau hơn khi bàng quang đầy và giảm sau khi đi tiểu. Chưa có cách chữa khỏi hoàn toàn, chủ yếu điều trị bằng cách thay đổi lối sống, vật lý trị liệu và thuốc để giảm triệu chứng.

Hẹp niệu đạo bẩm sinh chỉ là một trong số các dị tật niệu đạo trước, bao gồm cả van niệu đạo trước và túi thừa niệu đạo. Hẹp niệu đạo bẩm sinh và các dị tật niệu đạo trước hiếm gặp, nhưng có thể được nghi ngờ khi phát hiện giãn niệu quản và thận, bàng quang giãn và dày, thiểu ối, cũng như giãn niệu đạo trên hình ảnh siêu âm trước sinh. Các dị tật bẩm sinh khác của thận và đường tiết niệu làm tăng khả năng mắc bệnh thận mãn tính.

Thận loạn sản đa nang

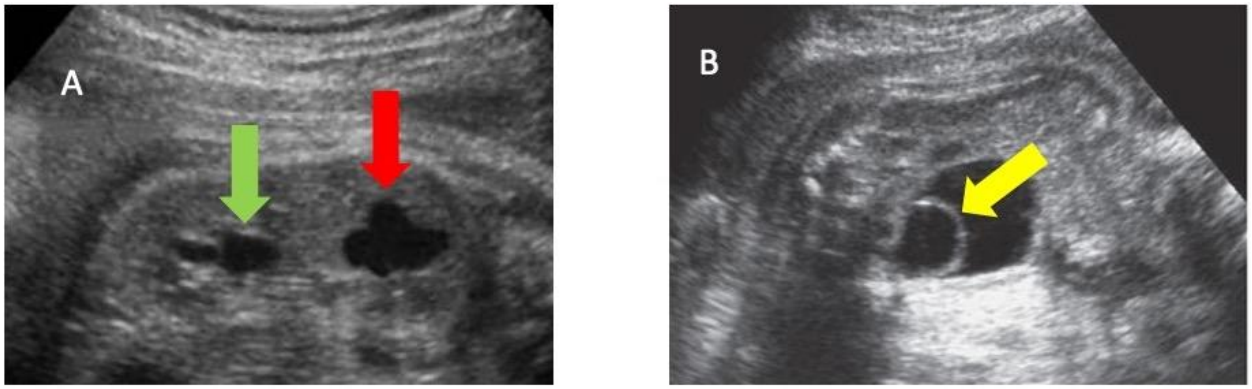
Bệnh nang thận bẩm sinh rất khó xác định và phân biệt chỉ bằng siêu âm. Thường thì, rất khó phân biệt MCDK với tắc nghẽn niệu quản - bể thận nghiêm trọng trên siêu âm trước sinh. Chụp cộng hưởng từ thai nhi đã được sử dụng để bổ sung cho các phát hiện siêu âm ban đầu liên quan đến MCDK . Theo kinh điển, thận sẽ bị thay thế hoàn toàn bởi các nang có kích thước khác nhau và không thông với nhau Hình 7. Thông thường không thấy bể thận bình thường do thiếu sự phát triển phân nhánh ống thận và đây có thể là dấu hiệu đặc trưng của MCDK . Ngoài MCDK , các nang thận được phát hiện trên hình ảnh siêu âm trước sinh cũng có thể là dấu hiệu của chứng loạn sản/bệnh nang thận.



Hình 7. Hình ảnh siêu âm mô tả MCDK . Mũi tên màu vàng chỉ nang thận. Mũi tên màu xanh lá cây chỉ nhu mô thận mỏng, tăng âm, gợi ý loạn sản thận.

Các dị thường trùng lặp

Độ chính xác chẩn đoán của siêu âm trước sinh trong việc xác định các hệ thống dẫn lưu kép độc lập cao tới 90%. Khi có hiện tượng niệu quản đôi, một túi giãn niệu quản có thể liên quan đến phần cực trên. Mặc dù hầu hết các dị tật niệu quản đôi có thể được chẩn đoán bằng siêu âm (Hình 8), nhưng MRI có thể hữu ích trong một số trường hợp cụ thể. Một nghiên cứu báo cáo rằng ở những bệnh nhân được chẩn đoán trước sinh mắc chứng hệ thống dẫn niệu đôi đơn độc, chứng giãn niệu quản và chứng giãn niệu quản có liên quan đến 70,7% và 36,6% trường hợp, tương ứng.



Hình 8 A. Hình ảnh siêu âm cho thấy thận đôi với tình trạng giãn đài bể thận ở cực dưới (mũi tên xanh) và cực trên (mũi tên đỏ). B. Hình ảnh siêu âm cho thấy bàng quang tiết niệu với túi giãn niệu quản (mũi tên vàng) bên trong.

Bàng quang lộn ngoài, hậu môn nhân tạo, xoang niệu sinh dục

Dị tật bàng quang lộn ngoài và dị tật hậu môn lộn ngoài cũng có thể được phát hiện trên hình ảnh siêu âm trước sinh. Việc phân biệt chính xác giữa dị tật bàng quang lộn ngoài và dị tật hậu môn lộn ngoài có thể được thực hiện bằng cách xác định vị trí cắm dây rốn so với khuyết tật thành bụng (trên, giữa hay dưới), điều này có thể được thực hiện bằng siêu âm thai hoặc MRI . Nếu khuyết tật ở thành bụng được phát hiện ở phía dưới dây rốn mà không có bàng quang đầy, chẩn đoán có khả năng là dị tật bàng quang bẩm sinh. Trong khi đó, nếu khuyết tật nằm ở ngang mức dây rốn hoặc phía trên dây rốn, chẩn đoán có nhiều khả năng là thoát vị rốn.

Trên ảnh cộng hưởng từ (MRI), dị tật bàng quang lộn ngoài sẽ được thấy như một khối u ở thành bụng dưới rốn, với vị trí cắm dây rốn thấp. Vì thận và niệu quản bình thường nên lượng nước ối cũng sẽ bình thường. Có thể cũng thấy hiện tượng giãn khớp mu.

Các dấu hiệu siêu âm trước sinh gợi ý dị tật hậu môn trực tràng điển hình bao gồm một đến hai nang liền kề ở vùng chậu của thai nhi nữ, tràn dịch ổ bụng thoáng qua, trực tràng nằm cao với giãn nở phía trên và thu hẹp dần về phía xa, cũng như thận ứ nước và bàng quang to. Đặc điểm đặc hiệu nhất hỗ trợ chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng là đại tràng giãn chứa đầy dịch với sỏi ruột và sự hiện diện của phân su trong đường tiết niệu. Các dấu hiệu bổ sung trên MRI thai nhi gợi ý dị tật hậu môn trực tràng bẩm sinh bao gồm không

có bàng quang với thể tích nước ối bình thường, đường viền chậu trước nhô ra, không có phân su trong ruột và thoát vị rốn. Chụp cộng hưởng từ thai nhi cũng có thể giúp xác định số lượng và vị trí các lỗ ở vùng đáy chậu.

Trong trường hợp xoang niệu sinh dục tồn tại dai dẳng, siêu âm thai nhi có thể cho thấy ứ dịch tử cung và âm đạo dưới dạng một tổn thương hình bầu dục, không phản âm và có vách ngăn nằm phía sau bàng quang của thai nhi. Trên ảnh cộng hưởng từ (MRI) , xoang niệu sinh dục sẽ có trực tràng và đại tràng với đường kính bình thường. Tín hiệu phân su cũng bình thường. Lỗ hậu môn-tầng sinh môn sẽ nằm ở vị trí sinh lý. Sẽ có một ống niệu sinh dục chung với một lỗ ở tầng sinh môn, nơi niệu đạo đáng lẽ phải nằm.

Các lựa chọn điều trị

Từ góc độ tiết niệu học, hầu hết các can thiệp trước sinh được thực hiện để điều trị tắc nghẽn đường tiết niệu dưới. Các can thiệp được thực hiện nhằm giảm bớt sự tắc nghẽn, với mục đích tối đa hóa chức năng thận và bình thường hóa lượng nước ối để ngăn ngừa tổn thương do thiểu ối gây ra.

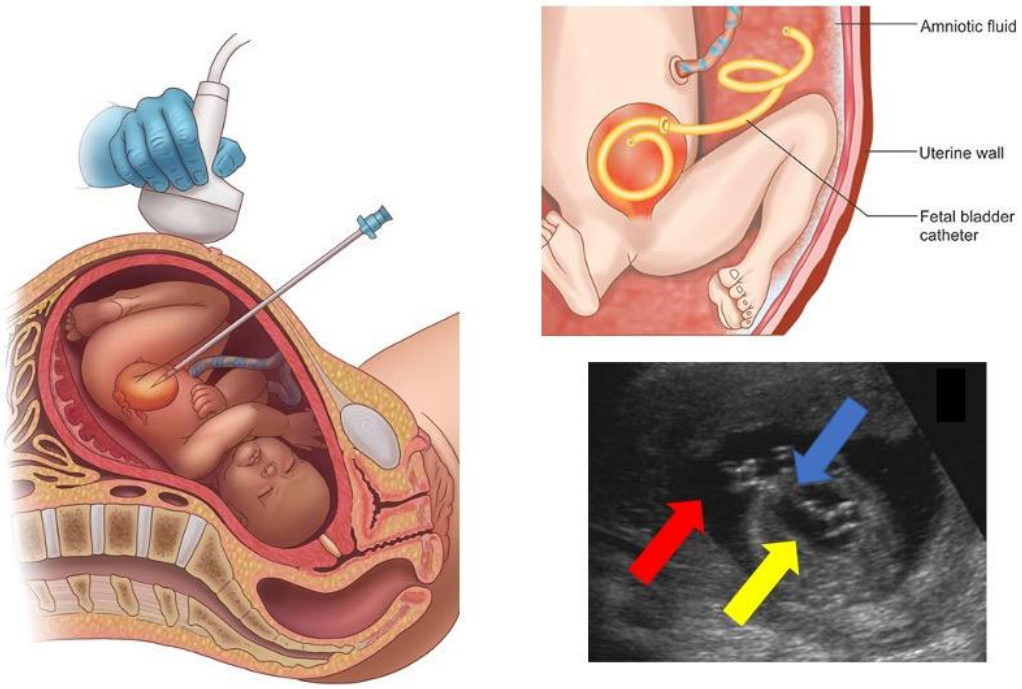
Hiện nay có hai phương pháp can thiệp được chấp nhận rộng rãi cho tắc nghẽn đường tiết niệu sinh dục trên (LUTO) trước sinh: đặt ống dẫn lưu bàng quang-nước ối và nội soi bàng quang thai nhi. Can thiệp vào thai nhi chủ yếu tập trung vào việc giảm áp đường tiết niệu sinh dục trên để ngăn ngừa tổn thương nhu mô thận tiếp diễn và phục hồi thể tích nước ối cho sự phát triển phổi. Trước khi xem xét bất kỳ can thiệp nào trước sinh, cần phải đánh giá nguy cơ can thiệp và nên bắt đầu bằng hai lần chọc hút bàng quang liên tiếp. Kết hợp với hình ảnh siêu âm của thận, việc sử dụng tiêu chí Glick có thể được dùng như một yếu tố tiên lượng cho các can thiệp bào thai tiếp theo ngoài can thiệp điều trị (Bảng 1). Cần lưu ý rằng dự đoán này không được điều chỉnh theo tuổi thai và không nhất thiết phản ánh chức năng sau sinh.

Bảng 1. Tiêu chí tiên lượng cho thai nhi mắc bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu.

Chức năng dự đoán	Tình trạng nước ối tại thời điểm khám ban đầu.	Hình ảnh siêu âm của thận	Nước tiểu thai nhi – natri (mEq/mL)	Nước tiểu thai nhi – clorua (mEq/mL)	Nước tiểu thai nhi – độ thẩm thấu (mOsm)	Lượng nước tiểu của thai nhi (mL/giờ)
Nghèo	Giảm từ mức độ vừa phải đến nghiêm trọng	Từ tăng âm đến dạng nang	> 100	> 90	> 210	< 2
Tốt	Giảm nhẹ đến bình thường	Bình thường đến tăng âm	< 100	< 90	< 210	> 2

Đặt ống thông bàng quang-màng ối

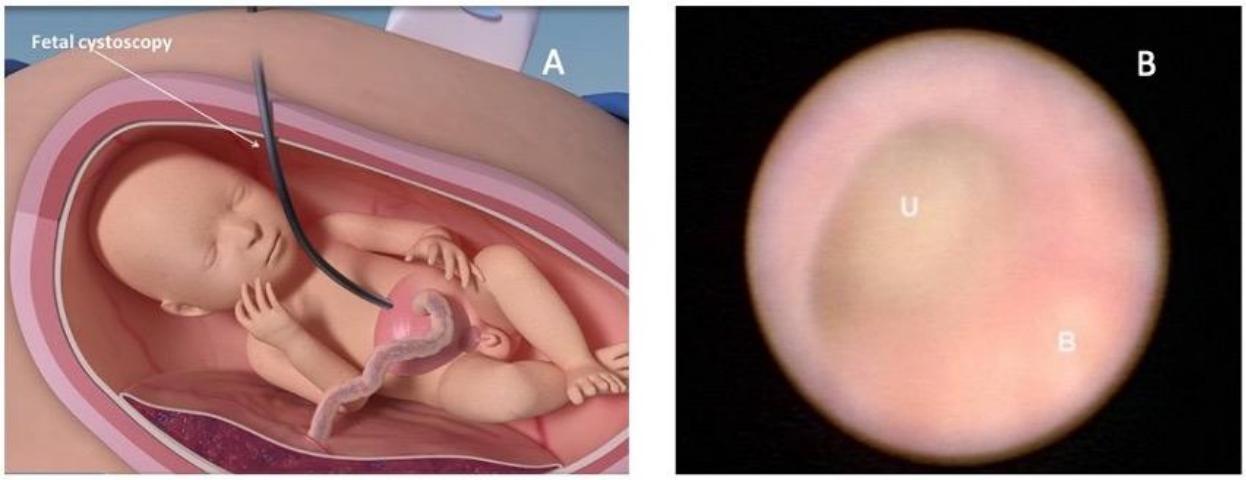
Phẫu thuật nối thông bàng quang - màng ối được thực hiện dưới gây tê tại chỗ và hướng dẫn bằng siêu âm hai chiều thời gian thực. Dưới kỹ thuật vô trùng, một ống thông bàng quang-màng ối được đưa vào qua da với vị trí tối ưu sao cho đầu xa của ống thông nằm trong bàng quang của thai nhi và đầu gần nằm trong khoang ối (Hình 9). Các mô hình ban đầu mô tả việc sử dụng ống thông đuôi lợn hai đầu, trong khi các nghiên cứu gần đây hơn đã khám phá ống thông hai giỏ như một phương pháp thay thế. Kết quả khác nhau đã được báo cáo, với tỷ lệ sống sót dao động từ 41% đến 80%, tùy thuộc vào việc lựa chọn bệnh nhân. Thử nghiệm ngẫu nhiên PLUTO gần đây nhất đã gặp phải những vấn đề nghiêm trọng trong việc tuyển chọn bệnh nhân, dẫn đến việc chấm dứt nghiên cứu sớm trong khi đang cố gắng làm rõ hơn về hiệu quả của phương pháp dẫn lưu bàng quang-màng ối. Nghiên cứu này, cùng với các phân tích hồi cứu nhỏ khác và bằng chứng thực tế, đã cho thấy sự cải thiện về tỷ lệ sống sót chu sinh. Mặc dù kết quả dài hạn vẫn chưa rõ ràng. Tất cả các nghiên cứu đều nhấn mạnh sự cần thiết phải tiến hành thêm các nghiên cứu đối chứng ngẫu nhiên, có triển vọng đối với biện pháp can thiệp này.



Hình 9 Mô tả quá trình đặt ống dẫn lưu bàng quang-màng ối dưới hướng dẫn siêu âm, vị trí đặt ống dẫn lưu cuối cùng và hình ảnh siêu âm cho thấy ống dẫn lưu (mũi tên màu xanh) nằm trong bàng quang (mũi tên màu vàng) và khoang màng ối (mũi tên màu đỏ).

Nội soi bàng quang

Phương pháp nội soi bàng quang thai nhi trong tử cung lần đầu tiên được báo cáo vào năm 1995. Mặc dù về mặt kỹ thuật khó khăn hơn so với phẫu thuật dẫn lưu bàng quang-màng ối, phương pháp can thiệp này cho phép quan sát trực tiếp, xác định chẩn đoán cụ thể và có thể điều trị ngay tại thời điểm chẩn đoán. Một trocar lớn hơn so với trocar dùng cho phẫu thuật dẫn lưu bàng quang-màng ối được sử dụng và một ống soi thai nhi 1,0–1,3 mm trong một vỏ bọc cong với trường nhìn ít nhất 70° được sử dụng. Một trong những dị tật thường gặp nhất được ghi nhận khi nội soi bàng quang thai nhi là van niệu đạo sau (PUV). Nếu phát hiện cấu trúc màng khi nội soi bàng quang và chẩn đoán mắc PUV , có thể sử dụng phương pháp đốt điện bằng laser, thủy phân hoặc chọc thủng bằng dây dẫn hướng làm phương pháp can thiệp ngay lập tức (Hình 10). Hẹp niệu đạo là một chẩn đoán nội soi bàng quang trong phẫu thuật có thể được điều trị thành công bằng cách đặt stent niệu đạo qua một sợi dây dẫn. Nếu được chẩn đoán là teo niệu đạo bẩm sinh, thì không tiến hành thủ thuật chọc thủng niệu đạo và thủ thuật VAS được hoàn tất.



Hình 10. Hình A mô tả cách thực hiện nội soi bàng quang thai nhi. Hình B cho thấy hình ảnh nội soi bàng quang thai nhi bên trong bàng quang (B) và điểm tắc nghẽn bên trong niệu đạo (U). Hình ảnh được lấy từ: Can thiệp nội soi thai nhi tái tạo trước sinh đối với các dị tật bẩm sinh. SBRE 2020.

Biến chứng

Các can thiệp trước sinh đối với LUTO không phải là không có rủi ro và biến chứng. Một rủi ro liên quan đến cả VAS và nội soi bàng quang thai nhi trong tử cung là vỡ ối sớm, có thể dẫn đến sinh non. Các biến chứng của phẫu thuật dẫn lưu bàng quang-màng ối bao gồm nguy cơ tắc nghẽn và tuột ống dẫn lưu, cả hai đều có thể dẫn đến thai chết lưu. Ngoài ra, cũng đã có báo cáo về việc đặt nhầm ống dẫn lưu vào các cơ quan nội tạng xung quanh. Nội soi bàng quang thai nhi kết hợp với đốt laser có liên quan đến tỷ lệ rò rỉ 10%, tỷ lệ này thay đổi theo tuổi thai, loại ống dẫn cong hay bán cong, loại và cài đặt laser, cũng như kinh nghiệm của người thực hiện, theo một cách có ý nghĩa thống kê.

Kết luận

Các bất thường về tiết niệu thường được phát hiện trong quá trình khám thai định kỳ ba tháng giữa thai kỳ để tìm hiểu cấu trúc giải phẫu toàn diện của thai nhi. Bất thường phổ biến nhất được xác định là chứng thận ứ nước trước sinh, thường là tạm thời. Tuy nhiên, các bất thường khác về hệ tiết niệu sinh dục được phát hiện trước sinh có thể dẫn đến hậu quả xấu hơn. Đặc biệt, tắc nghẽn đường tiết niệu dưới có thể dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh và tử vong cao ở thai nhi. Đôi khi, điều trị trước sinh có thể cần thiết nhằm mục đích bảo tồn chức năng thận và ngăn ngừa chứng thiểu sản phổi.

Điểm chính

- Chứng thận ứ nước trước sinh được phát hiện ở 1–5% tổng số ca mang thai và là chẩn đoán trước sinh phổ biến nhất.

- Đường kính bể thận trước-sau (APRPD) khi sinh nhỏ hơn 4 mm trong khoảng tuần thứ 16-27 của thai kỳ và nhỏ hơn 7 mm ở tuần thứ 28 trở lên của thai kỳ được coi là nằm trong phạm vi sinh lý.
- Có rất nhiều bệnh lý và bất thường về hệ tiết niệu sinh dục được phát hiện thông qua hình ảnh siêu âm trước sinh. Nhiều bệnh trong số này có thể được chẩn đoán bằng siêu âm, trong khi chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI) cung cấp độ rõ nét cao hơn.
- Tắc nghẽn đường tiết niệu dưới nếu không được can thiệp có thể dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh và tử vong cao ở thai nhi. Mặc dù có một số phương pháp điều trị, nhưng cần có các nghiên cứu quy mô lớn để xác định hiệu quả trong việc bảo tồn chức năng thận và ngăn ngừa thiểu sản phổi

Chương 6: Các lưu ý về gây mê ở trẻ em (General Anesthesia Considerations)

Các thủ thuật tiết niệu nhi khoa phù hợp và tương thích với nhiều nhóm tuổi bệnh nhi, phương pháp phẫu thuật và nhiều yêu cầu cũng như cách tiếp cận gây mê khác nhau. Kế hoạch gây mê có thể khác nhau, bao gồm gây mê cho các thủ thuật phẫu thuật ngoại trú trong ngày ở những bệnh nhân khỏe mạnh chỉ có vấn đề về tiết niệu đơn thuần, hoặc có thể phức tạp hơn.

Gây mê ở những bệnh nhân có bệnh lý phức tạp hoặc những bệnh nhân cần phẫu thuật nhiều giai đoạn có thể bao gồm giảm đau đa phương thức, nhiều kỹ thuật gây tê thần kinh trung ương hoặc gây tê vùng khác nhau ngoài gây mê toàn thân và có thể cần nằm viện để được cung cấp dịch vụ giảm đau cấp tính sau phẫu thuật. Những bệnh nhân có bệnh lý phức tạp có thể được hưởng lợi từ việc đến khám tại phòng khám tối ưu hóa trước gây mê hoặc trước phẫu thuật để đảm bảo tất cả thông tin theo dõi đều được cập nhật (ví dụ: siêu âm tim và giấy chứng nhận sức khỏe tim mạch ở bệnh nhân mắc bệnh tim bẩm sinh) và để hoàn thành kịp thời bất kỳ xét nghiệm hoặc chẩn đoán hình ảnh cần thiết nào.

Việc trao đổi thông tin tốt giữa đội ngũ phẫu thuật và gây mê trước phẫu thuật là lý tưởng và có thể bao gồm bất kỳ nhu cầu đặc biệt nào trong giai đoạn quanh phẫu thuật, dự kiến nhập viện sau phẫu thuật hoặc các vấn đề về đau.

Phụ huynh có thể đã tìm kiếm thông tin về gây mê trực tuyến hoặc có thắc mắc với bác sĩ tiết niệu về vấn đề này. Thông thường, phụ huynh có thể yên tâm rằng họ sẽ được nói chuyện với chuyên viên gây mê vào ngày phẫu thuật, hoặc được cung cấp thông tin liên lạc của nhóm gây mê để giải đáp thêm thắc mắc.

Đánh giá trước phẫu thuật

Anxiolysis[9]

Lo lắng trước phẫu thuật ở trẻ em có thể dẫn đến bệnh tật đáng kể và những thay đổi hành vi sau phẫu thuật. Dữ liệu từ Mỹ và châu Âu cho thấy có đến 54% bệnh nhân sẽ biểu hiện lo lắng chung, ác mộng, khóc đêm, đái dầm, lo lắng khi xa cách và nổi nóng trong vòng 2 tuần sau phẫu thuật. Một số trẻ tiếp tục có những thay đổi hành vi không thích nghi từ 6 tháng đến 1 năm sau phẫu thuật. Chất lượng trải nghiệm y tế của trẻ rất quan trọng trong việc hạn chế những thay đổi hành vi sau phẫu thuật và giảm lo lắng trong các lần khám tiếp theo. Có nhiều phương pháp giúp giảm lo lắng trước phẫu thuật của bệnh nhân và cải thiện trải nghiệm trong và sau phẫu thuật.

Cả thuốc và các kỹ thuật đánh lạc hướng đều có thể hiệu quả đối với trẻ em bị lo lắng. Lo lắng chia ly bắt đầu khoảng 1 tuổi. Lo lắng tình huống đạt đỉnh điểm ở trẻ em độ tuổi trước khi đi học. Do đó, chúng tôi cho trẻ uống thuốc an thần (như midazolam dạng lỏng, 0,5–0,75 mg/kg) tại khu vực chờ trước phẫu thuật 15–30 phút trước khi gây mê đường hô hấp để đảm bảo thời điểm tối ưu cho tác dụng của thuốc. Sử dụng thuốc qua đường mũi và tiêm bắp cũng là những lựa chọn khác để điều trị chứng lo âu.

Trẻ em phát triển bình thường thường có thể ngồi yên để đặt catheter tĩnh mạch (IV) trong phòng chờ trước phẫu thuật tại cơ sở của chúng tôi sau 7 tuổi, vì vậy việc gây mê tĩnh mạch thường được áp dụng cho trẻ lớn hơn, mặc dù gây mê đường hít vẫn có thể khả thi hơn ở một số bệnh nhân nhất định. Các chuyên viên hỗ trợ tâm lý trẻ em (những người được đào tạo để giúp trẻ phân tâm và trấn an trong các lần khám bệnh) sẽ hướng dẫn các kỹ năng đối phó, chơi đùa, mô tả quy trình gây mê và hỗ trợ đặt catheter tĩnh mạch. Có thể sử dụng thêm các thiết bị khác, chẳng hạn như lidocaine đệm được truyền bằng tia phun (tạo ra một vùng da tê bằng lidocaine áp suất cao mà không cần kim tiêm) để đưa catheter tĩnh mạch vào, gây đau tối thiểu. Thuốc gây tê tại chỗ cũng có thể được bôi lên da, nếu thời gian cho phép, để giảm đau khi đặt catheter tĩnh mạch.

Sự hiện diện của cha mẹ trong quá trình gây mê cũng có thể giúp giảm bớt lo lắng và tăng sự hài lòng của cha mẹ. Một số cha mẹ có thể muốn có mặt bất kể tuổi của con họ. Một số nhóm bệnh nhân, chẳng hạn như những người được chẩn đoán mắc chứng rối loạn phổ tự kỷ, đôi khi sẽ có kết quả tốt hơn khi có những người quen thuộc như cha mẹ hoặc người chăm sóc có mặt. Mặc dù sự hiện diện của cha mẹ trong quá trình gây mê có thể là phù hợp, nhưng các nghiên cứu đã chỉ ra rằng việc dùng thuốc tiền mê để điều trị lo lắng tốt hơn so với sự hiện diện của cha mẹ trong quá trình gây mê. Cha mẹ quá lo lắng hoặc có hành vi gây rối có thể cản trở quá trình gây mê. Hơn nữa, sự hiện diện của cha mẹ trong quá trình gây mê không ảnh hưởng đến những thay đổi hành vi sau phẫu thuật, trong khi

[9] Anxiolysis (giảm lo âu/an thần nhẹ) là quá trình sử dụng thuốc hoặc các biện pháp nhằm giảm bớt sự lo lắng, căng thẳng mà vẫn giữ cho bệnh nhân tỉnh táo, có thể giao tiếp và đáp ứng bình thường với kích thích lời nói. Đây là mức độ an thần nhẹ nhất trong y tế, thường dùng trước phẫu thuật hoặc điều trị rối loạn lo âu.

thuốc midazolam đường uống đã được chứng minh là làm giảm các kết quả hành vi tiêu cực ngay lập tức sau phẫu thuật ở trẻ nhỏ. Quyết định cuối cùng về việc mời cha mẹ trở lại phòng mổ nên được đưa ra bởi nhóm gây mê sau cuộc phỏng vấn trước phẫu thuật và thảo luận về kế hoạch gây mê. Nhìn chung, sự hiện diện của cha mẹ trong quá trình gây mê không được khuyến khích trong đại dịch hiện nay, trừ những trường hợp rất đặc biệt.

Bệnh cấp tính

Bệnh truyền nhiễm

- Hoãn các cuộc phẫu thuật không khẩn cấp để tránh lây nhiễm các bệnh truyền nhiễm cho người khác.
- Bệnh thủy đậu: không còn lây nhiễm nữa khi tất cả các tổn thương da đã đóng vảy.
- Bệnh tay chân miệng: không còn lây nhiễm sau 3 tuần kể từ khi phát ban biến mất.

Nhiễm trùng đường hô hấp

Một vấn đề nan giải thường gặp trong gây mê nhi khoa là gây mê cho trẻ khỏe mạnh so với trẻ ốm yếu. Một số tác nhân gây bệnh và phản ứng của niêm mạc đường thở sau đó có thể dẫn đến các biến chứng khi gây mê. Sau khi bị cảm lạnh kèm ho hoặc nhiễm trùng đường hô hấp trên không biến chứng (URI), phản ứng đường thở có thể vẫn tăng cao trong nhiều tuần. Chính sách của chúng tôi là hoãn các thủ thuật theo lịch trình cho đến bốn tuần sau khi các triệu chứng của URI đã khỏi hoàn toàn , hoặc sáu tuần sau khi các triệu chứng của nhiễm trùng đường hô hấp dưới (LRI), chẳng hạn như virus hợp bào hô hấp (RSV), cúm hoặc viêm phổi. Điều này cho phép phản ứng đường thở trở lại mức bình thường và giảm nguy cơ biến chứng gây mê trong phẫu thuật như co thắt phế quản, co thắt thanh quản, thiếu oxy và nhập viện ngoài kế hoạch sau phẫu thuật.

Nhìn chung, các triệu chứng của nhiễm trùng đường hô hấp trên (URI) và nhiễm trùng đường hô hấp dưới (LRI) được phát hiện trong cuộc gọi sàng lọc trước phẫu thuật và các ca phẫu thuật có thể bị hủy bỏ với đủ thời gian để lấp đầy khoảng trống trong lịch phẫu thuật. Nhưng phải làm gì với bệnh nhân hiện đang chờ phẫu thuật và chỉ mới xuất hiện các triệu chứng mới như sổ mũi, sốt, ho hoặc một loạt các triệu chứng khác? Một số biểu hiện của URI , chẳng hạn như dịch mũi màu xanh, thở khò khè khi nghe phổi hoặc sốt trong vòng 48 giờ, làm tăng nguy cơ xảy ra các biến cố đường thở đủ để việc hủy bỏ ca phẫu thuật trong ngày trở nên dễ dàng hơn. Tuy nhiên, trường hợp này không phải lúc nào cũng rõ ràng, ví dụ như các triệu chứng chỉ bao gồm chảy nước mũi trong và ho khan thỉnh thoảng. Bệnh nhân có thể đã được xét nghiệm trước phẫu thuật; cha mẹ có thể đã nghỉ làm; trẻ có thể đã nhịn ăn đúng cách; và việc hủy bỏ ca phẫu thuật vào ngày phẫu thuật gây bất tiện cho tất cả mọi người. Chúng tôi luôn đánh giá từng trường hợp cụ thể với mục tiêu an toàn là ưu tiên hàng đầu, loại trừ các dấu hiệu bệnh nặng như sốt, và xem

xét tính cấp bách của ca phẫu thuật cũng như bất kỳ tình huống đặc biệt nào, chẳng hạn như khi phải di chuyển một quãng đường dài, hoặc khi trẻ thường xuyên bị ốm đến mức khó tìm được khoảng thời gian bốn tuần không có triệu chứng để hồi phục, hoặc khi cha mẹ có ít thời gian nghỉ phép để chăm sóc con, điều này có thể khiến việc lên lịch lại ca phẫu thuật trở nên đặc biệt khó khăn. Chúng tôi cũng tham khảo ý kiến của cha mẹ trong quá trình ra quyết định, cho họ biết rằng, mặc dù nguy cơ tuyệt đối tổng thể thấp, nhưng gây mê trong trường hợp nhiễm trùng đường hô hấp trên đang hoạt động có thể tiềm ẩn nhiều rủi ro hơn so với trẻ khỏe mạnh. Việc phân tầng nguy cơ dựa trên loại và thời gian xuất hiện triệu chứng, cũng như các yếu tố nguy cơ của bệnh nhân như tiếp xúc với khói thuốc thụ động, tuổi tác và hen suyễn, được hỗ trợ bởi các tài liệu nghiên cứu với các khuyến nghị chung là tiếp tục điều trị nếu triệu chứng nhẹ ở những bệnh nhân có nguy cơ thấp và lên lịch lại nếu có triệu chứng nghiêm trọng ở những người có nguy cơ cao hơn.

SARS-CoV-2

Một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu tại một bệnh viện nhi lớn cho thấy rằng mỗi trẻ có kết quả xét nghiệm dương tính với SARS-CoV-2 trong vòng 10 ngày trước khi phẫu thuật đều có tỷ lệ biến chứng hô hấp cao hơn nhiều (11,8% so với 1,0%, khoảng tin cậy 95% 1,6-19,8%, p = 0,003) so với nhóm đối chứng tương ứng. Do nguy cơ lây nhiễm thêm cho các bệnh nhân khác ở gần và cho nhân viên y tế, chúng tôi khuyến nghị nên xét nghiệm SARS-CoV-2 cho mọi bệnh nhân trước phẫu thuật và lên lịch lại các ca phẫu thuật theo lịch trình khi có kết quả xét nghiệm COVID-19 dương tính mới.

Bệnh hen suyễn

Các ca phẫu thuật theo kế hoạch nên được hoãn lại cho đến khi liệu pháp điều trị cho những bệnh nhân kiểm soát triệu chứng kém được tối ưu hóa. Các thủ thuật đối với những người bị hen suyễn cấp tính nên được trì hoãn trong 4 tuần sau khi tình trạng được cải thiện và trở lại bình thường. Bệnh nhân nên sử dụng đều đặn thuốc dự phòng hen suyễn trong những tuần và ngày trước khi gây mê.

Các bệnh lý đi kèm

Tùy thuộc vào diễn tiến của bệnh (cấp tính, bán cấp tính, mãn tính) và mức độ khẩn cấp của phẫu thuật, bệnh nhân nhi khoa tiết niệu có thể hoàn toàn khỏe mạnh hoặc mắc phải nhiều rối loạn huyết động, mất cân bằng điện giải và rối loạn chức năng các cơ quan.

Bệnh nhân mắc nhiều bệnh lý phức tạp cần được khám tại phòng khám tiền phẫu để đảm bảo tình trạng bệnh được kiểm soát tối ưu trước khi phẫu thuật. Việc chuyển bệnh nhân sớm đến phòng khám tiền phẫu sẽ tạo đủ thời gian để bắt đầu chương trình tối ưu hóa điều trị và quản lý các rủi ro có thể điều chỉnh được. Bệnh nhân đang dùng thuốc điều trị duy trì cho các bệnh mãn tính cần tiếp tục sử dụng các thuốc đó trong giai đoạn quanh phẫu thuật.

Hướng dẫn nhịn ăn trước phẫu thuật

Có những hướng dẫn để giảm nguy cơ hít sặc phổi ở những bệnh nhân đang dùng thuốc làm giảm phản xạ bảo vệ đường thở. Hiệp hội Gây mê Hoa Kỳ khuyến cáo bệnh nhân nên nhịn ăn các loại thức ăn rắn có chất béo trong 8 giờ trước khi phẫu thuật. Thời gian nhịn ăn đối với các bữa ăn nhẹ, bất kỳ loại đồ uống nào không trong suốt, sữa không phải sữa mẹ và dinh dưỡng qua đường ruột nhân tạo là 6 giờ. Nên ngừng cho bệnh nhân uống sữa mẹ trong 4 giờ và các chất lỏng trong suốt trong 2 giờ trước khi gây mê. Hiệp hội Gây mê Canada có các hướng dẫn tương tự, nhưng Hiệp hội Gây mê Nhi khoa Canada hiện khuyến khích trẻ em uống các chất lỏng trong suốt đến một giờ trước khi phẫu thuật. Hướng dẫn nhịn ăn của Hiệp hội Gây mê Châu Âu cấm ăn thức ăn rắn 6 giờ trước khi phẫu thuật và khuyến khích bệnh nhân người lớn uống chất lỏng trong suốt 2 giờ, còn bệnh nhân nhi uống chất lỏng trong suốt 1 giờ trước khi phẫu thuật.

Đã có những lo ngại rằng các hướng dẫn về chất lỏng trong suốt có thể quá cứng nhắc và có thể dẫn đến kết quả xấu. Do tính chất khó lường của phòng phẫu thuật, việc nhịn ăn chất lỏng trong suốt 2 giờ trên thực tế tương đương với một khoảng thời gian nhịn ăn dài hơn nhiều. Nhịn ăn kéo dài có thể làm tăng sự khó chịu và dẫn đến các tác động bất lợi về sinh lý và chuyển hóa. Việc thực thi các hướng dẫn nhịn ăn đối với trẻ nhỏ cũng rất khó khăn. Những người ủng hộ siêu âm dạ dày cho rằng việc đo lượng dịch trong dạ dày có thể đáng tin cậy hơn so với chỉ dựa vào hướng dẫn nhịn ăn. Nên thực hiện siêu âm dạ dày trước khi hủy bỏ hoặc trì hoãn ca phẫu thuật do vi phạm quy định nhịn ăn trước phẫu thuật (NPO) .

Những cân nhắc về gây mê

Gây mê toàn thân so với gây mê tủy sống

Ứng dụng gây tê tủy sống

Gây tê tủy sống là một lựa chọn gây mê tốt cho bệnh nhân trải qua các thủ thuật ở vùng dưới rốn. Về mặt kỹ thuật, không có giới hạn độ tuổi cho gây tê tủy sống. Tuy nhiên, ngoài giai đoạn sơ sinh và trẻ nhỏ, gây tê tủy sống đơn thuần khó có thể thành công nếu không dùng thuốc an thần hoặc thuốc giảm lo âu, do sự phát triển nhận thức của bệnh nhân và khả năng không hợp tác với việc đặt thuốc gây tê tủy sống và quy trình phẫu thuật. Trẻ sinh non thường có tiền sử ngưng thở khi ngủ do sinh non, loạn sản phế quản phổi và bệnh phổi mãn tính. Nguy cơ ngưng thở sau phẫu thuật của chúng cao hơn so với trẻ sinh đủ tháng. Khi khả thi, gây tê tủy sống sẽ giúp giảm thiểu các rủi ro tiềm ẩn liên quan đến gây mê toàn thân, chẳng hạn như độc tính thần kinh, ngưng thở và các biến cố tim mạch hô hấp bất lợi. Nên xem xét gây tê tủy sống cho những bệnh nhân mà gây mê toàn thân có thể gây ra rủi ro cao hơn, chẳng hạn như những người bị dị dạng khuôn mặt, đường thở khó khăn, loạn dưỡng cơ hoặc tiền sử gia đình mắc chứng tăng thân nhiệt ác tính.

Những thay đổi về huyết động do cắt bỏ hạch giao cảm từ gây tê tủy sống hoặc ngoài màng cứng thường gặp ở người lớn không thấy ở trẻ nhỏ. Trẻ em có hệ thần kinh giao cảm tương đối chưa phát triển và ít phụ thuộc vào trương lực vận mạch để duy trì huyết áp. Hơn nữa, chúng có dung tích tĩnh mạch ở chi dưới nhỏ hơn và do đó ít bị ứ đọng máu hơn.

Chống chỉ định gây tê tủy sống

Gây tê tủy sống chỉ được áp dụng cho các ca phẫu thuật kéo dài 90 phút hoặc ít hơn. Trẻ em có thể tích dịch não tủy (CSF) lớn hơn và tốc độ chuyển hóa CSF nhanh hơn so với người lớn. Do sự khác biệt này, gây tê tủy sống thường kéo dài hơn ở trẻ lớn và người lớn so với trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. Một mũi tiêm gây tê tủy sống thường có tác dụng trong 60-90 phút và có thể kéo dài đến 120 phút nếu được thực hiện kết hợp với gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống.

Các chống chỉ định bao gồm rối loạn đông máu, nhiễm trùng toàn thân hoặc nhiễm trùng tại chỗ chọc kim, giảm thể tích máu chưa được điều chỉnh, sự từ chối của cha mẹ và bệnh nhân không hợp tác. Các bất thường thần kinh như tật nứt đốt sống và tăng áp lực nội sọ cũng là chống chỉ định đối với gây tê tủy sống.

Biến chứng

Các biến chứng sau gây tê tủy sống bao gồm thủng gây chấn thương dẫn đến chảy máu, đau và tổn thương các cấu trúc xung quanh vị trí chọc kim. Với kỹ thuật vô trùng cẩn thận, tỷ lệ biến chứng nhiễm trùng nghiêm trọng như viêm màng não rất thấp. Gây tê tủy sống liều cao có thể dẫn đến suy hô hấp và suy tim mạch. Tổn thương thần kinh và ngộ độc thuốc gây tê tại chỗ có thể do tiêm dung dịch hoặc liều lượng thuốc gây tê không chính xác. Đau đầu sau chọc dò màng cứng là một biến chứng khác của gây tê tủy sống. Tuy nhiên, tỷ lệ mắc chứng đau đầu sau chọc dò màng cứng ở trẻ nhỏ chưa được biết rõ do khó đánh giá chứng đau đầu ở nhóm đối tượng này.

Các yếu tố cần xem xét khi phẫu thuật nội soi và phẫu thuật robot

Các phương pháp phẫu thuật tiết niệu bằng robot và nội soi đang ngày càng phổ biến. Những phương pháp này tạo ra những thay đổi độc đáo về thông khí, tuần hoàn tĩnh mạch, huyết động học và tưới máu các cơ quan vùng bụng chậu trong suốt quá trình phẫu thuật. Gây mê toàn thân kèm đặt nội khí quản là cần thiết cho những trường hợp này vì bệnh nhân tỉnh táo không thể chịu được việc bơm khí vào khoang phúc mạc. Hơn nữa, các thủ thuật nội soi thường yêu cầu giãn cơ để tối ưu hóa điều kiện phẫu thuật. Bơm khí vào khoang phúc mạc thường góp phần gây ra thiểu niệu hoặc vô niệu có thể hồi phục và những thay đổi về huyết động và hô hấp tương tự như trong phẫu thuật nội soi ở người lớn.

Bảng 1. Những thay đổi sinh lý đáp ứng với phẫu thuật nội soi. CVP : áp lực tĩnh mạch trung tâm; CO : cung lượng tim; MAP : huyết áp động mạch trung bình; SVR : sức cản mạch hệ thống; FRC : dung tích cặn chức năng; TLV : tổng thể tích phổi; VTE : huyết khối tĩnh mạch. Nguồn: Miller RD *et al* . *Miller's Anesthesia* 7e. Chương: Gây mê cho phẫu thuật nội soi (Chương 68) trang 2185-2193.

Hệ cơ quan	Sự can thiệp	Các hiệu ứng	Sự đối đãi
Tim mạch	tư thế đầu cúi xuống	Tăng CVP , tăng CO	Giảm độ nghiêng
	Tư thế ngẩng cao đầu	Giảm CVP , MAP	Giảm độ nghiêng
	Thổi khí	Phản xạ thụ thể áp lực → nhịp tim chậm phản xạ hoặc ngừng tim	Giảm hoặc ngừng bơm khí, điều trị nhịp tim.
		Tăng SVR	Giảm độ nghiêng đầu, sử dụng thuốc giãn mạch, gây mê sâu hơn.
Hô hấp	Thổi khí, tư thế đầu chúc xuống	Xẹp phổi → giảm thể tích khí cặn chức năng (FRC) , thể tích phổi toàn phần (TLV) , độ đàn hồi phổi → thiếu oxy máu, tăng CO2 máu	Tăng các thông số thông khí, giảm áp suất bơm khí, giảm độ nghiêng đầu xuống.
Thần kinh	Tư thế đầu cúi xuống	Tăng áp lực nội sọ và áp lực nội nhãn ở bệnh nhân có độ đàn hồi nội sọ thấp	Giảm độ nghiêng xuống
Thận	Thổi khí	Thiểu niệu, vô niệu	Thông thường, hiện tượng này có thể đảo ngược và chỉ thoáng qua sau khi ngừng bơm khí.

Hệ cơ quan	Sự can thiệp	Các hiệu ứng	Sự đối đãi
Nội tiết	Thổi khí	Nồng độ catecholamine và hormone gây căng thẳng tăng cao.	Tăng cường gây mê, điều trị đầy đủ các kích thích gây đau.
Mạch máu	Định vị tư thế (đặc biệt là tư thế nằm ngửa) và bơm khí	Tích tụ máu tĩnh mạch ở chân → tăng nguy cơ huyết khối tĩnh mạch.	Sử dụng các thiết bị chống huyết khối tĩnh mạch , thay đổi tư thế định kỳ.

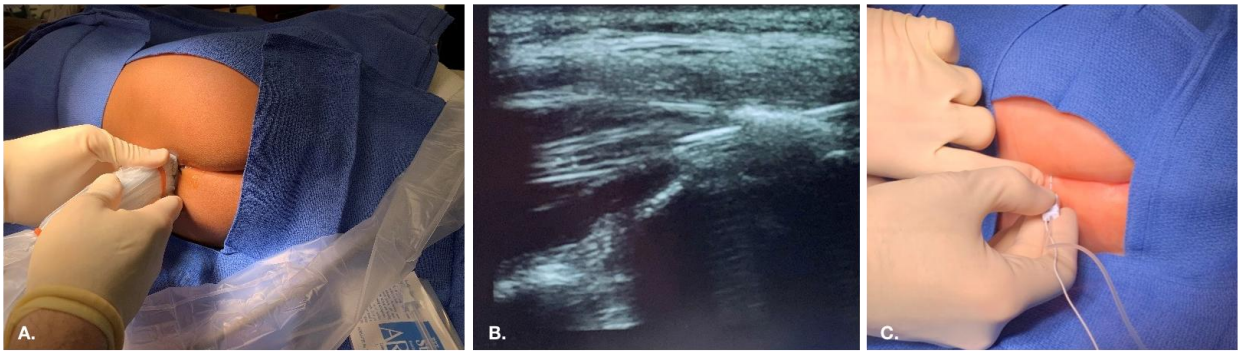
Gây tê vùng

Tiêm ngoài màng cứng liều đơn

Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống là một kỹ thuật đã được chứng minh hiệu quả và có lịch sử lâu dài về độ an toàn (Polaner và cộng sự - nghiên cứu PRAN). Những lợi ích của gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống bao gồm giảm nhu cầu sử dụng thuốc giảm đau trong và sau phẫu thuật, giảm phản ứng hormone gây căng thẳng và tăng sự hài lòng tổng thể của bệnh nhân và phụ huynh.

Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống là tiêm thuốc gây tê cục bộ vào khoang ngoài màng cứng thông qua khe xương cùng. Các mốc xương của khe xương cùng thường có thể sờ thấy ở bệnh nhi hoặc được quan sát bằng siêu âm.

Hình 1. Phương pháp tiếp cận giải phẫu gây tê vùng đuôi cột sống bằng cách sờ nắn các mốc xương. *Sờ nắn các mốc xương trong khi sử dụng phương pháp tiếp cận giải phẫu. Giải phẫu bên ngoài: sừng xương cùng và khe xương cùng.*



Hình 2. Phương pháp gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống dưới hướng dẫn siêu âm.

Hình 3. Đặt ống gây tê ngoài màng cứng dưới hướng dẫn huỳnh quang ở bệnh nhân có cấu trúc giải phẫu phức tạp và những thay đổi sau phẫu thuật.

Chống chỉ định đối với gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống

Các chống chỉ định bao gồm dị tật cột sống (ví dụ: hội chứng tủy sống bị chèn ép), nhiễm trùng tại vị trí tiêm hoặc u nang lông, bệnh nhân từ chối điều trị và nguy cơ chảy máu (tương đối) tăng cao.

Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống, mặc dù nhìn chung đơn giản, không phức tạp và thành công, vẫn có một tỷ lệ thất bại nhất định, ngay cả khi được thực hiện bởi những người có kinh nghiệm. Thất bại thường xảy ra do vị trí tiêm không phù hợp (ví dụ: dưới da, trong mạch máu), điều này ban đầu có thể không được nhận biết.

Biến chứng của gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống

Các rủi ro bao gồm chảy máu, nhiễm trùng, tổn thương thần kinh, chọc thủng màng cứng ngoài ý muốn và đau đầu sau chọc thủng màng cứng, phản ứng dị ứng và ngộ độc thuốc gây tê tại chỗ. Biến cố bất lợi thường gặp nhất là không thể thực hiện gây tê vùng hoặc gây tê vùng thất bại.

Giới hạn độ tuổi

Mặc dù một số trung tâm chỉ giới hạn gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống cho đối tượng không thể đi lại (trẻ sơ sinh), nhưng phương pháp này cũng có thể an toàn và hiệu quả ở trẻ lớn hơn. Trong thực hành nhi khoa của chúng tôi, chúng tôi thường thực hiện gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống cho trẻ lớn hơn, tùy thuộc vào thể trạng, đối với các ca phẫu thuật cần kiểm soát cơn đau ở vùng xương cùng (ví dụ: cắt bao quy đầu). Ở trẻ lớn hơn (trên 50 kg) hoặc trẻ lớn tuổi hơn, gây tê ngoài màng cứng vùng thắt lưng bằng một mũi tiêm duy nhất thường khá đơn giản nhưng có thể không ảnh hưởng đến vùng xương cùng do các rễ thần kinh xương cùng tương đối lớn, và do đó phù hợp hơn cho việc giảm đau ở vùng thắt lưng (ví dụ: *vết mổ Pfannenstiel*). Các nghiên cứu ở người lớn cho thấy tỷ lệ tiêm nhầm vào mạch máu cao hơn dự kiến khi thực hiện chụp mạch vành ngoài màng cứng vùng đuôi để xác nhận chẩn đoán. Những thay đổi về cấu trúc giải phẫu, sự hóa xương của màng xương cùng cụt và những thay đổi trong khoang ngoài màng cứng cũng có thể dẫn đến vị trí tiếp cận ưu tiên ở cột sống thắt lưng hoặc ngực để gây tê tủy sống ở trẻ lớn hơn, có thể hình to lớn hơn và người lớn.

Tỷ lệ biến chứng của tật lỗ tiểu lệch vị trí

Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí là một thủ thuật tiết niệu phổ biến ở nam giới trẻ tuổi. Các báo cáo đã được công bố chủ yếu tập trung vào tác động của kỹ thuật phẫu thuật và mức độ nghiêm trọng của dị tật đến tỷ lệ biến chứng phẫu thuật. Trong những năm gần đây, đã có những báo cáo gây tranh cãi về ảnh hưởng của kỹ thuật gây mê đến tỷ lệ biến chứng sau phẫu thuật như rò niệu đạo ra da hoặc rách quy đầu.

Trong một nghiên cứu ngẫu nhiên so sánh hiệu quả của gây tê dương vật và gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống trong phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí, Kundra *và cộng sự* đã vô tình ghi nhận tỷ lệ mắc rò niệu đạo ra da tăng cao ở những bệnh nhân được gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống. Điều quan trọng cần lưu ý là số lượng cỡ mẫu nhỏ (N = 54) và trẻ em trong nghiên cứu này có độ tuổi từ 4 đến 12 tuổi; lớn hơn độ tuổi được khuyến nghị hiện nay để phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí. Một số nghiên cứu đã chỉ ra rằng tuổi bệnh nhân lớn hơn là một yếu tố nguy cơ gây biến chứng. Hơn nữa, ca phẫu thuật được thực hiện bởi cả bác sĩ tiết niệu và bác sĩ phẫu thuật thẩm mỹ, và kỹ thuật phẫu thuật khác nhau giữa nhóm gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống và nhóm gây tê ngoài màng cứng vùng dương vật.

Taicher *và cộng sự* , trong một nghiên cứu tổng quan về các ca phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí nguyên phát được thực hiện bởi một bác sĩ phẫu thuật duy nhất từ năm 2001-2014, nhận thấy rằng các biến chứng có liên quan đến gây tê vùng đuôi, tật lỗ tiểu lệch vị trí gần, thời gian phẫu thuật kéo dài và số năm kinh nghiệm hành nghề của bác sĩ phẫu thuật còn ít. Sau khi điều chỉnh các yếu tố gây nhiễu thông qua phân tích hồi quy logistic đa biến, họ kết luận rằng cả gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi dương vật và tật lỗ

tiểu lệch vị trí gần đều có liên quan mật thiết đến các biến chứng sau phẫu thuật. Các tác giả cũng lưu ý việc bác sĩ phẫu thuật của họ thường xuyên sử dụng lidocaine kết hợp với epinephrine trong tất cả các trường hợp ngoại trừ các trường hợp tổn thương quy đầu nhẹ. Tuy nhiên, vì thông tin về việc sử dụng epinephrine tiêm dưới da không được ghi nhận một cách nhất quán trong cơ sở dữ liệu của họ, nên họ không thể bình luận về việc liệu điều này có đóng vai trò trong kết quả nghiên cứu của họ hay không.

Một nghiên cứu nhận thấy rằng vị trí lỗ niệu đạo (phần gần > phần xa của thân niệu đạo) có liên quan chặt chẽ đến sự phát triển của lỗ rò niệu đạo-da. Trái ngược với phân tích của họ về một nhóm nhỏ bệnh nhân được phẫu thuật tạo hình ống ở lỗ niệu đạo xa cho thấy không có mối liên hệ giữa sự hình thành lỗ rò và việc sử dụng gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi, nhưng lại tìm thấy mối liên hệ giữa sự hình thành lỗ rò và việc sử dụng epinephrine dưới da. Tương tự, các nghiên cứu khác chỉ tìm thấy mối liên hệ giữa chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần và sự hình thành lỗ rò sau khi phân tích đa biến.

Một đánh giá có hệ thống và phân tích tổng hợp các nghiên cứu quan sát không ngẫu nhiên cho thấy không có mối liên hệ nào giữa gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống và các biến chứng sau phẫu thuật. Ưu điểm của phân tích tổng hợp là khả năng tăng số lượng quan sát và do đó tăng sức mạnh thống kê. Tuy nhiên, chúng ta phải luôn nhớ rằng phân tích tổng hợp bị hạn chế bởi những sai lệch và hạn chế của dữ liệu nguồn.

So với ***gây tê thần kinh dương vật (PNB)***[10], gây tê vùng đuôi cột sống được phát hiện có tỷ lệ phẫu thuật chỉnh sửa dị tật niệu đạo thấp hơn, mặc dù các báo cáo trước đó cho thấy điều ngược lại.

Cơ chế gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống có thể góp phần gây ra các biến chứng sau phẫu thuật vẫn chưa rõ ràng. Người ta đã đưa ra giả thuyết rằng sự ứ đọng máu do cắt bỏ hạch giao cảm dẫn đến cương cứng dương vật, phù nề sau phẫu thuật và vết thương khó lành. Một số người khác lại cho rằng việc tăng lưu lượng máu động mạch do gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống làm giảm tình trạng thiếu máu cục bộ ở mô.

Ống thông ngoài màng cứng

Đối với các thủ thuật gây đau cần nằm viện, hoặc đối với một số bệnh nhân cần gây tê tủy sống lâu dài, đặt catheter ngoài màng cứng hoặc catheter đuôi cột sống có lợi trong việc kéo dài thời gian kiểm soát đau vùng. Tại tuyến cơ sở, nhiều bệnh nhân sẽ được "chuyển tuyến nhanh" sau khi phẫu thuật theo kế hoạch (ví dụ: xuất viện vào ngày đầu tiên sau phẫu thuật) như phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản hở và thường được tiêm gây tê đuôi cột sống một mũi duy nhất kết hợp với thuốc hỗ trợ để kéo dài thời gian gây tê. Những bệnh nhân cần phẫu thuật phức tạp hơn và cần nằm viện lâu hơn sau phẫu thuật, hoặc

[10] Gây tê thần kinh dương vật (Penile Nerve Block - PNB) là một kỹ thuật *gây tê vùng*, sử dụng thuốc tê tiêm vào khu vực dây thần kinh lưng dương vật để phong bế cảm giác đau tạm thời

những người có tiền sử khó kiểm soát đau, sẽ được thảo luận giữa nhóm chuyên khoa tiết niệu và nhóm gây mê về kiểm soát đau cấp tính trước khi phẫu thuật và được đặt catheter ngoài màng cứng. Điều này cho phép truyền liên tục thuốc gây tê cục bộ sau phẫu thuật. Việc truyền thuốc ngoài màng cứng có thể tạm dừng để xác định xem bệnh nhân có thể kiểm soát cơn đau bằng thuốc uống trước khi xuất viện hay không. Nếu thử nghiệm thành công, catheter có thể được tháo ra, thường là vào ngày trước khi xuất viện.

Thần kinh bẹn chậu

Gây tê thần kinh bẹn chậu là một lựa chọn cho các thủ thuật vùng bẹn bìu một bên khi gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi không phù hợp do độ tuổi, khó khăn về mặt giải phẫu hoặc bệnh nhân từ chối. Việc đặt gây tê trước khi rạch da được ưu tiên hơn vì nó cho phép giảm việc sử dụng thuốc giảm đau đường tĩnh mạch trong quá trình phẫu thuật. Tuy nhiên, việc tiêm thuốc gây tê cục bộ có thể làm biến dạng cấu trúc giải phẫu, gây khó khăn cho bác sĩ phẫu thuật với vấn đề này nhất thiết cần cân nhắc và thảo luật với phẫu thuật viên trước khi thực hiện thủ thuật gây tê.

Thuốc và các chất hỗ trợ cho gây tê vùng

Các thuốc gây tê tại chỗ thường dùng nhất trong gây tê vùng nhi khoa trogn bệnh viện là ropivacaine và bupivacaine, cả hai đều được sử dụng ở nồng độ 0,125–0,25%, và thường được tiêm với liều 1 cc/kg để đạt được mức độ giảm đau vùng xương cùng. Nói chung, sử dụng ít nhất cùng epinephrine như một chất hỗ trợ, chất này cũng giúp phát hiện xem có tiêm nhầm vào mạch máu hay không. Epinephrine khi tiêm vào mạch máu sẽ làm tăng nhịp tim của bệnh nhân và đôi khi gây ra những thay đổi trên điện tâm đồ trong quá trình tiêm thử liều (*tức là một lượng nhỏ thuốc gây tê tại chỗ có chứa epinephrine được tiêm trước, sau đó là một khoảng thời gian ngắn chờ đợi để theo dõi bất kỳ thay đổi nào trên điện tâm đồ hoặc dấu hiệu sinh tồn*).

Để đạt được mức độ phong bế cao hơn, có thể sử dụng thêm thể tích thuốc tiêm bằng cách pha loãng nồng độ thuốc gây tê cục bộ (ví dụ: 1 cc/kg thuốc gây tê cục bộ cộng với 0,5 cc/kg dung dịch pha loãng như nước muối sinh lý không chứa chất bảo quản).

Các thuốc hỗ trợ thường dùng nhất cho thuốc gây tê tại chỗ trong thực hành là **clonidine**[11] (thường là 1 mcg/kg), **fentanyl** [12](1 mcg/kg) và **hydromorphone**[13] (5–10

[11] Clonidine (tên thương mại phổ biến: Catapres) là thuốc chủ vận thụ thể alpha-2 adrenergic tác dụng trung ương, chủ yếu dùng điều trị tăng huyết áp, ADHD, cai nghiện (rượu, thuốc phiện, nicotine), và giảm cơn nóng bừng khi mãn kinh. Thuốc hoạt động bằng cách giãn mạch máu, giảm nhịp tim và hoạt động của hệ thần kinh giao cảm.

[12] Fentanyl là thuốc giảm đau nhóm opioid cực mạnh (gấp 100 lần morphin), chuyên dùng trong bệnh viện để gây mê, giảm đau sau phẫu thuật hoặc đau mạn tính nặng.

[13] Hydromorphone, còn được gọi là dihydromorphinone, và được bán dưới tên thương hiệu Dilaudid và các thương hiệu khác, là một opioid được sử dụng để điều trị đau vừa đến nặng. Sử dụng lâu dài thường chỉ được khuyến cáo cho đau do ung thư.

mcg/kg). Đã ghi nhận mối liên hệ giữa việc sử dụng opioid đường ngoài màng cứng và tăng nguy cơ buồn nôn và nôn sau phẫu thuật. Không có sự khác biệt đáng kể về thời gian tác dụng hoặc tác dụng phụ khi sử dụng clonidine so với morphine (không chứa chất bảo quản) như một thuốc hỗ trợ. Do đó, chúng tôi hạn chế việc sử dụng opioid như một thuốc hỗ trợ (có hoặc không có clonidine) cho những bệnh nhân có nguy cơ thấp bị buồn nôn và nôn sau phẫu thuật và những người có thể hưởng lợi nhiều hơn từ việc kéo dài thời gian gây tê (ví dụ: vết mổ lớn hơn, các thủ thuật gây đau hơn). Clonidine thường được tránh sử dụng ở trẻ sơ sinh do lo ngại về chứng ngưng thở và nhịp tim chậm.

Việc sử dụng dexmedetomidine như một chất bổ trợ cho gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống có liên quan đến điểm số an thần cao hơn và tỷ lệ mắc chứng nhịp tim chậm cao hơn.

Giảm đau đa phương thức

Phương pháp giảm đau đa mô thức kết hợp sử dụng phong bế thần kinh, thuốc giảm đau opioid và không opioid để tối ưu hóa việc kiểm soát cơn đau.

Thuốc chống viêm không steroid (NSAIDs)

Mặc dù thiếu bằng chứng mạnh mẽ và quy mô lớn về hiệu quả của nó, ketorolac có vẻ an toàn và hiện đang được sử dụng rộng rãi trong giai đoạn phẫu thuật. Ketorolac chỉ được chỉ định sử dụng ngắn hạn trong các trường hợp đau cấp tính. Thuốc không được chỉ định cho các cơn đau nhẹ và chống chỉ định ở những bệnh nhân suy thận giai đoạn cuối và những bệnh nhân không được bù dịch đầy đủ. Sử dụng ở liều hiệu quả thấp nhất (ví dụ: 0,5 mg/kg tiêm tĩnh mạch hoặc thấp hơn) cho kết quả giảm đau tương đương với liều cao hơn nhưng tác dụng phụ tối thiểu. Cũng nên tránh sử dụng Ketorolac ở những bệnh nhân có nguy cơ chảy máu cao hoặc mắc bệnh loét dạ dày tá tràng. Thực hành giữa các bác sĩ gây mê có sự khác nhau, nhưng các tài liệu gần đây cho thấy việc sử dụng ở trẻ sơ sinh khỏe mạnh (ít nhất 3 tuần tuổi và không sinh non) và trẻ nhỏ không liên quan đến việc tăng tác dụng phụ.

Acetaminophen

Acetaminophen là thuốc giảm đau không opioid được sử dụng nhiều nhất ở trẻ em để điều trị các cơn đau từ nhẹ đến trung bình. Thuốc có nhiều dạng bào chế và nồng độ khác nhau và có thể được dùng bằng đường uống, đường trực tràng và đường tĩnh mạch. Liều lượng thay đổi tùy thuộc vào đường dùng, tuổi của bệnh nhân và dạng bào chế đường tĩnh mạch có sẵn. Acetaminophen có nguy cơ gây ra các tác dụng phụ nghiêm trọng thấp. Nhiễm độc gan là tác dụng phụ nghiêm trọng chính và thường liên quan đến quá liều, cả cố ý và vô ý. Nên tránh sử dụng thuốc này ở những bệnh nhân bị nôn mửa kéo dài, nhịn ăn kéo dài, mất nước và suy gan.

Các vấn đề sau phẫu thuật

PONV[14]

Một tác dụng phụ phổ biến có thể phòng ngừa được của phẫu thuật và gây mê là buồn nôn và nôn sau phẫu thuật (PONV). PONV có thể gây khó chịu đáng kể cũng như làm giảm sự hài lòng của bệnh nhân. Liệu pháp phối hợp hiệu quả hơn liệu pháp đơn trị. Các cân nhắc về gây mê để giảm nguy cơ buồn nôn và nôn sau phẫu thuật bao gồm gây tê vùng và giảm đau đa phương thức để giảm nhu cầu sử dụng opioid trong và sau phẫu thuật, bù nước đầy đủ trước phẫu thuật bằng cách giảm thiểu thời gian nhịn ăn, bù nước đầy đủ trong khi phẫu thuật, tránh sử dụng thuốc gây mê bay hơi và điều trị dự phòng bằng thuốc.

Bảng 2. Các yếu tố nguy cơ gây buồn nôn và nôn sau phẫu thuật ở bệnh nhi. Các yếu tố nguy cơ chính được in đậm và đã được chứng minh là có tính cộng gộp.

Kiên nhẫn	**Phẫu thuật**	**Thuốc gây mê**
Giới tính nữ sau tuổi dậy thì	**Phẫu thuật điều trị lác mắt**	Sử dụng các chất dễ bay hơi
Tiền sử buồn nôn và nôn sau phẫu thuật hoặc say tàu xe	Các thủ thuật về tai	Sử dụng khí nitơ oxit
Tuổi > 3 năm	Cắt amidan/cắt VA	Sử dụng thuốc phiện
	Phẫu thuật cố định tinh hoàn	**Thời gian gây mê > 30 phút**
	Phẫu thuật sửa chữa thoát vị	

Bảng 3. Các thuốc dùng để phòng ngừa buồn nôn và nôn sau phẫu thuật. Ondansetron và dexamethasone là hai loại thuốc được sử dụng phổ biến nhất ở trẻ em. Miếng dán scopolamine thường không được sử dụng cho trẻ em dưới 12 tuổi. Sổ tay Dược phẩm Quốc gia Anh dành cho Trẻ em khuyến cáo sử dụng một phần tư miếng dán cho trẻ từ 1

[14] Nôn sau phẫu thuật (PONV) là tình trạng buồn nôn hoặc nôn trong 24-48 giờ sau mổ, ảnh hưởng đến 30-80% bệnh nhân. Các yếu tố nguy cơ chính gồm giới tính nữ, tiền sử say tàu xe/PONV, không hút thuốc, và dùng opioid. Phòng ngừa đa mô thức (propofol, thuốc chống nôn) là chìa khóa để giảm biến chứng và thời gian nằm viện.

tháng đến 3 tuổi và một nửa miếng dán cho trẻ từ 3 đến 10 tuổi. Metoclopramide cũng có thể gây rối loạn vận động muộn.

Thuốc	Địa điểm hành động	Liều lượng	Tác dụng phụ
Ondansetron	Thuốc đối kháng serotonin 5-HT3	0,1–0,15mg/kg tiêm tĩnh mạch (tối đa 4 mg)	Khoảng QT kéo dài
Dexamethasone	Không được hiểu rõ	0,15 mg/kg tiêm tĩnh mạch	Hội chứng ly giải khối u
Scopolamine	Chất đối kháng Acetylcholine M-1	Miếng dán qua da 1,5 mg	Khô miệng, rối loạn thị giác, an thần
Aprepitant	Chất đối kháng Neurokinin-1	1 mg/kg đường uống (tối đa 40 mg)	Hiếm
Lorazepam	Chất chủ vận GABA	0,05 mg/kg tiêm tĩnh mạch (tối đa 2 mg)	Gây mê
Diphenhydramine	Chất đối kháng histamine H-1	1 mg/kg tiêm tĩnh mạch (tối đa 50 mg)	Gây mê
Metoclopramide	Chất đối kháng dopamine D-2	0,1–0,25 mg/kg tiêm tĩnh mạch (tối đa 20 mg)	Khoảng QT kéo dài

Ngưng thở

Trẻ sinh non trước đây được phát hiện có nguy cơ cao bị ngưng thở sau phẫu thuật. Nguy cơ ngưng thở giảm ở những bệnh nhân sinh ở tuổi thai muộn hơn. Nghiên cứu quan trọng của Cote *và cộng sự* cho thấy tỷ lệ mắc chứng ngưng thở có liên quan chặt chẽ đến tuổi thai và tuổi sau thụ thai, và tỷ lệ mắc bệnh nói chung giảm đáng kể sau 43 tuần tuổi sau thụ thai. Ở những bệnh nhân sinh ở tuần thai thứ 35, tỷ lệ mắc chứng ngưng thở giảm xuống dưới 5% sau 48 tuần tuổi sau thụ thai và dưới 1% sau 54 tuần tuổi sau thụ thai. Ở

những người sinh ở tuần thai thứ 32, tỷ lệ mắc chứng ngưng thở giảm xuống dưới 5% và dưới 1% sau 50 tuần và 56 tuần tuổi sau thụ thai, tương ứng.

Gây mê toàn thân có thể làm bộc lộ những bất thường trong kiểm soát thông khí và do đó cũng làm lộ ra khuynh hướng ngưng thở mà trước đây chưa được ghi nhận ở trẻ sinh non hoặc thậm chí trẻ đủ tháng. Gây mê toàn thân làm giảm trương lực cơ, dẫn đến tắc nghẽn đường thở trên, góp phần gây ngưng thở; do đó, có thể suy luận rằng gây tê tủy sống sẽ làm giảm nguy cơ ngưng thở. Davidson *và cộng sự* cũng nhận thấy sinh non là yếu tố dự báo mạnh nhất về ngưng thở. Họ nhận thấy sự giảm các cơn ngưng thở trong 30 phút đầu tiên, giảm mức độ giảm oxy máu và mức độ can thiệp cần thiết cho các cơn ngưng thở khi gây tê tủy sống lúc tỉnh táo so với gây mê toàn thân. Họ không tìm thấy sự khác biệt về tỷ lệ ngưng thở muộn (ngưng thở trong vòng 30 phút đến 12 giờ sau khi gây mê). Tuy nhiên, thử nghiệm của họ không bao gồm trẻ sinh cực non (dưới 26 tuần tuổi thai) hoặc những trẻ có bệnh lý kèm theo đáng kể. Có thể lợi ích của gây tê tủy sống đối với chứng ngưng thở là khác nhau ở những nhóm đối tượng này.

Dựa trên những điều đã nêu ở trên, trẻ sơ sinh trải qua các thủ thuật cần gây mê (gây mê an thần, gây tê tủy sống và gây mê toàn thân) nên được nhập viện để theo dõi. Thời gian nhập viện nên kéo dài ít nhất 23 giờ sau khi gây mê và bao gồm theo dõi độ bão hòa oxy trong máu liên tục. Yêu cầu nhập viện khác nhau tùy thuộc vào từng cơ sở y tế. Tại cơ sở của chúng tôi, theo quy định thận trọng, yêu cầu nhập viện sau gây mê đối với trẻ sơ sinh có tiền sử sinh non (sinh trước 37 tuần tuổi thai) và dưới 60 tuần tuổi thai. Đối với trẻ sơ sinh đủ tháng khỏe mạnh, không cần nhập viện sau gây mê sau 44 tuần tuổi thai. Trẻ em có các bệnh lý kèm theo nghiêm trọng cần được đánh giá theo từng trường hợp cụ thể.

Biến chứng bất ngờ

Cha mẹ nên luôn chuẩn bị sẵn sàng cho khả năng nhập viện, đặc biệt là đối với bệnh nhân dưới 60 tuần tuổi thai. Hơn nữa, bệnh nhân có các triệu chứng hô hấp nhẹ gần đây hoặc hiện tại có thể cần nhập viện do đường thở phản ứng quá mức.

Cập nhật về gây mê nhi khoa và độc tính thần kinh

Hiện vẫn còn những lo ngại về độc tính thần kinh do gây mê đối với não bộ đang phát triển. Làm thế nào để cân bằng giữa những rủi ro tiềm tàng liên quan đến gây mê và thời điểm tối ưu cho các ca phẫu thuật? Trong các mô hình động vật, bao gồm cả các loài linh trưởng không phải người, việc tiếp xúc với các thuốc gây mê toàn thân thường được sử dụng, chẳng hạn như các chất bay hơi halogen hóa, propofol và ketamine, dẫn đến một loạt các thay đổi về hình thái và chức năng. Các động vật tiếp xúc được phát hiện có hiện tượng chết tế bào thần kinh theo chương trình (apoptosis), chết tế bào thần kinh đệm, suy giảm quá trình hình thành tế bào thần kinh và hình thành sợi trục bất thường. Ở một số trường hợp, việc tiếp xúc trong thời thơ ấu có liên quan đến sự thay đổi hành vi, và suy

giảm khả năng học tập và hình thành trí nhớ kéo dài đến đầu tuổi trưởng thành. Việc tiếp xúc dường như phụ thuộc vào liều lượng, thời gian tiếp xúc và giới tính. So với các cá thể cái, các loài gặm nhấm đực cho thấy sự suy giảm trong học tập và trí nhớ theo ngữ cảnh mặc dù tỷ lệ chết tế bào thần kinh tương đương. Tuy nhiên, việc chuyển đổi kết quả từ các mô hình động vật sang người gặp khó khăn vì liều lượng sử dụng trong các nghiên cứu này cao hơn đáng kể so với liều lượng thường dùng cho người.

Các nghiên cứu đoàn hệ và hồi cứu đưa ra những bằng chứng trái chiều về việc trẻ nhỏ tiếp xúc với thuốc gây mê có nguy cơ cao hơn gặp phải các vấn đề về phát triển thần kinh. Một số nghiên cứu cho thấy nguy cơ rối loạn phát triển hành vi tăng lên khi tiếp xúc nhiều lần, nhưng không tăng khi chỉ tiếp xúc một lần. DiMaggio *và cộng sự* đã thực hiện một phân tích tổng hợp các nghiên cứu được chọn lọc công bố từ năm 2008 đến năm 2012 và kết luận rằng kết quả cho thấy nguy cơ ở mức độ vừa phải nhưng vẫn cao.

O'Leary *và cộng sự* đã tiến hành một nghiên cứu đoàn hệ dựa trên dân số ở Ontario, Canada, bằng cách liên kết các cơ sở dữ liệu hành chính y tế cấp tỉnh với kết quả phát triển của trẻ em được đo bằng Công cụ Phát triển Sớm (EDI). Trẻ em trải qua phẫu thuật trước khi hoàn thành EDI (5 đến 6 tuổi) được ghép cặp với trẻ em không tiếp xúc với EDI. Kết quả chính là tính dễ bị tổn thương trong phát triển sớm, được định nghĩa là bất kỳ lĩnh vực nào của EDI nằm trong nhóm 10% thấp nhất của dân số. Phân tích nhóm phụ được thực hiện dựa trên tuổi khi phẫu thuật lần đầu (dưới 2 tuổi và từ 2 tuổi trở lên) và tần suất phẫu thuật. Các tác giả kết luận rằng trẻ em trải qua phẫu thuật trước tuổi đi học tiểu học có nguy cơ dễ bị tổn thương trong phát triển sớm cao hơn, nhưng mức độ khác biệt giữa trẻ em tiếp xúc và không tiếp xúc là nhỏ. Tuổi dưới 2 tuổi khi tiếp xúc lần đầu và nhiều lần tiếp xúc với phẫu thuật không phải là yếu tố nguy cơ dẫn đến kết quả phát triển bất lợi.

Một nghiên cứu dựa trên dân số ở Úc cũng cho thấy rằng, trong số những trẻ em không có tiền sử rối loạn phát triển thần kinh, những trẻ tiếp xúc với gây mê toàn thân trước 4 tuổi có điểm số đọc và tính toán (toán học) thấp hơn ở lớp 3 và có nhiều khả năng được coi là có nguy cơ phát triển cao (điểm số nằm trong nhóm 10% thấp nhất ở hai hoặc nhiều lĩnh vực) khi bắt đầu đi học. Khi chỉ giới hạn ở một lần gây mê toàn thân và một lần nhập viện, họ nhận thấy mối liên hệ với sự phát triển kém và điểm số đọc kém giảm đi, nhưng kết quả tính toán kém vẫn còn. Trái ngược với nghiên cứu của O'Leary *và cộng sự* , họ đã tìm thấy mối liên hệ giữa số lần tiếp xúc và kết quả phát triển kém.

Nghiên cứu PANDA là một nghiên cứu đoàn hệ so sánh kết quả phát triển thần kinh của 105 trẻ em được gây mê toàn thân trước 36 tháng tuổi để phẫu thuật thoát vị bẹn và những anh chị em ruột khỏe mạnh không được gây mê. Các bài kiểm tra tâm lý thần kinh được thực hiện ở độ tuổi từ 8 đến 15 tuổi. Dữ liệu cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về mặt thống kê giữa điểm số IQ của trẻ em khỏe mạnh chỉ được gây mê một lần trước 36

tháng tuổi so với những anh chị em ruột khỏe mạnh không được gây mê. Tương tự, nghiên cứu MASK cũng không tìm thấy bằng chứng về sự khác biệt trong điểm số bài kiểm tra giữa trẻ em chỉ được gây mê một lần trước 3 tuổi so với những trẻ không được gây mê. Tuy nhiên, nghiên cứu này lại phát hiện ra nguy cơ gia tăng về sự suy giảm tốc độ xử lý thông tin và khả năng vận động tinh ở những trẻ được gây mê nhiều lần. Cha mẹ của nhóm trẻ được gây mê nhiều lần báo cáo về các vấn đề gia tăng liên quan đến chức năng điều hành, hành vi và khả năng đọc.

Nghiên cứu so sánh gây mê toàn thân với gây mê tủy sống, hay còn gọi là " nghiên cứu GAS ", là một thử nghiệm lâm sàng quốc tế, đa trung tâm, ngẫu nhiên, có đối chứng, điều tra kết quả phát triển thần kinh ở trẻ 2 và 5 tuổi sau phẫu thuật sửa chữa thoát vị bẹn trước 60 tuần tuổi thai. Trẻ sơ sinh được phân nhóm theo địa điểm và tuổi thai khi sinh và được chỉ định ngẫu nhiên (tỷ lệ 1:1) để nhận gây mê vùng khi tỉnh táo hoặc gây mê toàn thân bằng sevoflurane. Trẻ sơ sinh có các yếu tố nguy cơ gây tổn thương thần kinh từ trước được loại trừ khỏi nghiên cứu. Kết quả cho thấy việc tiếp xúc với gây mê toàn thân bằng sevoflurane trong thời gian chưa đến 1 giờ ở trẻ sơ sinh không làm tăng nguy cơ kết quả phát triển thần kinh bất lợi ở trẻ 2 tuổi. Tương tự, thử nghiệm cũng cho thấy bằng chứng về sự tương đương trong điểm số Chỉ số Thông minh Toàn diện (IQ) của Thang đo Trí thông minh Mẫu giáo và Tiểu học Wechsler Phiên bản thứ ba (WPPSI -III) được đo ở độ tuổi 5 trong nhóm đối tượng nghiên cứu chủ yếu là nam giới.

Dựa trên dữ liệu hiện có, chúng ta có thể yên tâm và trấn an các bậc phụ huynh rằng ở những trẻ nhỏ khỏe mạnh, một lần gây mê toàn thân ngắn hạn sẽ không dẫn đến sự phát triển thần kinh nhận thức xấu đi. Tuy nhiên, gây mê toàn thân không phải là một quá trình hoàn toàn vô hại. Có một số bằng chứng cho thấy tác hại sau khi tiếp xúc nhiều lần, nhưng dữ liệu về tiếp xúc kéo dài và các nhóm dễ bị tổn thương vẫn còn hạn chế. Hầu hết các nghiên cứu trên động vật đều cho thấy rằng thời gian tiếp xúc lâu hơn (3 giờ trở lên, đối với động vật linh trưởng không phải người là 5 giờ trở lên) có nhiều khả năng gây độc thần kinh. Tuy nhiên, chúng ta chưa biết thời gian tiếp xúc tương đương giữa động vật và con người là bao nhiêu. Hơn nữa, chúng ta vẫn chưa biết cái nào nguy hiểm hơn: nhiều lần tiếp xúc ngắn hay một lần tiếp xúc kéo dài. Thậm chí, chúng ta vẫn chưa biết độ tuổi nào mà gây mê toàn thân không còn gây nguy hại đến sự phát triển thần kinh nhận thức của trẻ. Đối với những bệnh nhân và thủ thuật phù hợp, có thể nên cân nhắc sử dụng kỹ thuật gây tê tủy sống để hạn chế số lần tiếp xúc với gây mê toàn thân. Nếu cần gây mê toàn thân, kỹ thuật kết hợp gây tê vùng và gây mê toàn thân sẽ hữu ích để giảm lượng thuốc gây mê đường tĩnh mạch và đường hít cần thiết để duy trì mức độ gây mê tốt cho ca phẫu thuật.

Phần kết luận

Gây mê nhi khoa là một thách thức vì chúng ta làm việc với nhiều bệnh nhân khác nhau, không chỉ có các bệnh lý đi kèm khác nhau mà còn có các giai đoạn phát triển thần kinh nhận thức khác nhau. Chúng ta mới chỉ bắt đầu hiểu được tác động của thuốc gây mê lên tình trạng viêm thần kinh, căng thẳng trong và sau phẫu thuật cũng như sự phát triển thần kinh. Hiện tại, chúng ta có bằng chứng cho thấy rằng một lần gây mê toàn thân ngắn ở những bệnh nhân trẻ khỏe mạnh không dẫn đến các kết quả bất lợi về thần kinh nhận thức. Thật khó để làm rõ liệu các kết quả bất lợi ở những bệnh nhân cần phẫu thuật kéo dài và nhiều thủ thuật là do thuốc gây mê, những thay đổi liên quan đến căng thẳng do phẫu thuật gây ra, hay là dấu hiệu của kiểu hình dễ bị nhiễm độc thần kinh. Thực tế có lẽ là do nhiều yếu tố. Sự giao tiếp tốt trước phẫu thuật giữa nhóm tiết niệu và nhóm gây mê về nhu cầu cụ thể của bệnh nhân và ca bệnh sẽ dẫn đến việc chăm sóc bệnh nhân tối ưu và cá nhân hóa.

Điểm chính

- Bệnh nhân trẻ khỏe mạnh chỉ trải qua một lần gây mê toàn thân ngắn hạn không có nguy cơ cao bị suy giảm phát triển thần kinh nhận thức.
- Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống, hoặc gây tê ngoài màng cứng vùng thân cột sống là phương pháp an toàn và hiệu quả để kiểm soát cơn đau trong các ca phẫu thuật tiết niệu ngoại trú.
- Những bệnh nhân cần nằm viện dài ngày sau các thủ thuật gây đau có thể được hưởng lợi từ việc đặt ống thông ngoài màng cứng hoặc ống thông đuôi cột sống để giảm đau lâu dài hơn.
- Phẫu thuật nội soi và phẫu thuật robot tạo ra những thay đổi về sinh lý, thường có thể được giảm thiểu một phần nhờ sự can thiệp của nhóm gây mê.
- Trẻ em bị ốm nên được lên lịch lại nếu các thủ thuật là không khẩn cấp, nhưng có thể được xem xét từng trường hợp cụ thể nếu các triệu chứng ở mức độ nhẹ.
- Trẻ em có nguy cơ ngưng thở sau phẫu thuật nên được nhập viện để theo dõi.
- Sự phối hợp nhịp nhàng giữa nhóm tiết niệu và nhóm gây mê trước phẫu thuật về nhu cầu cụ thể của bệnh nhân và từng ca bệnh sẽ dẫn đến việc chăm sóc bệnh nhân tối ưu và cá nhân hóa.

Chương 7: Sinh lý trong phẫu thuật nội soi ở trẻ em (Physiology of Pediatric Laparoscopy)

Trong hai thập kỷ qua, kỹ thuật phẫu thuật nội soi và phẫu thuật robot đã được áp dụng rộng rãi trong chuyên khoa tiết niệu và tiết niệu nhi. Ưu điểm của phương pháp phẫu

thuật nội soi bao gồm độ phóng đại cao hơn, thẩm mỹ tốt hơn, giảm đau sau phẫu thuật và thời gian nằm viện ngắn hơn so với phương pháp phẫu thuật mở. Kể từ lần đầu tiên Crotesti *và cộng sự* áp dụng phương pháp nội soi ổ bụng trong tiết niệu nhi khoa vào năm 1976 để đánh giá tinh hoàn ẩn, kỹ thuật nội soi ổ bụng đã giúp nâng cao đáng kể khả năng thực hiện các thủ thuật phẫu thuật phức tạp.

Việc ứng dụng hệ thống phẫu thuật robot trong tiết niệu nhi khoa là bước đột phá tiếp theo trong việc phát triển kỹ thuật xâm lấn tối thiểu sau phẫu thuật nội soi. Ở những bệnh nhân nhỏ tuổi, những hạn chế của phẫu thuật nội soi như phạm vi chuyển động và độ phóng đại hạn chế càng trở nên rõ rệt hơn. Phẫu thuật robot mang lại độ phóng đại và khả năng quan sát tốt hơn ở những vùng nhỏ, phạm vi chuyển động 7 độ và giảm run tay – lý tưởng khi làm việc trong không gian hẹp. Kể từ khi kỹ thuật robot được áp dụng lần đầu tiên trong tiết niệu nhi khoa, vai trò của phẫu thuật robot đã mở rộng bao gồm nhiều thủ thuật khác nhau như tạo hình bể thận, cắt bỏ một phần thận, tái tạo cổ bàng quang, cấy ghép lại niệu quản, nối ruột thừa bàng quang và nhiều thủ thuật khác.

Với sự phổ biến ngày càng tăng của các kỹ thuật nội soi và robot trong tiết niệu nhi khoa, việc hiểu rõ sinh lý học của phẫu thuật nội soi nhi khoa là điều cần thiết để mang lại kết quả an toàn cho bệnh nhi.

Định vị, truy cập và vị trí

Bước đầu tiên để thực hiện một ca phẫu thuật nội soi/robot an toàn và hiệu quả là tiếp cận được vùng bụng hoặc khoang sau phúc mạc mà không gây tổn thương (xem phần Mẹo bên dưới). Tư thế bệnh nhân đúng cách có thể ngăn ngừa va chạm dụng cụ và cải thiện tính tiện dụng. Các khía cạnh quan trọng của tư thế bệnh nhân bao gồm đệm lót tất cả các điểm chịu áp lực; cố định ống dẫn, dây điện và các thiết bị khác; và cố định bệnh nhân vào bàn mổ.

Ngoài việc đảm bảo an toàn, tư thế bệnh nhân còn đóng vai trò quan trọng trong sinh lý bệnh. Các nghiên cứu đã chứng minh rằng việc đặt bệnh nhi ở tư thế Trendelenburg trong phẫu thuật nội soi/robot sẽ dẫn đến nhịp tim nhanh và tăng sức cản mạch máu, cùng với giảm huyết áp động mạch trung bình và tổng lượng cung lượng tim. Những tác động này sẽ đảo ngược khi bệnh nhân được đặt ở tư thế Trendelenburg ngược. Tình trạng căng thẳng tim mạch và hô hấp cũng gia tăng khi nằm nghiêng hoặc nằm nghiêng bên trái.

Trước khi tiếp cận khoang bụng, cần phải xem xét tình trạng căng giãn ruột và bàng quang. Khái niệm này đặc biệt quan trọng ở trẻ em vì chúng có những khác biệt về sinh lý và giải phẫu so với người lớn. Trẻ em có thời gian làm rỗng dạ dày nhanh hơn, dẫn đến tình trạng căng giãn ruột non và dạ dày tăng lên. Do đó, điều quan trọng là phải làm giảm áp lực dạ dày sau khi đặt ống nội khí quản nhưng trước khi tiếp cận khoang bụng để có tầm nhìn tối ưu. Tương tự, bàng quang ở trẻ em nằm ở vị trí gần bụng hơn so với người lớn. Việc

đặt ống thông tiểu Foley trước khi tiếp cận khoang bụng có thể giúp ngăn ngừa tổn thương ngoài ý muốn.

Kỹ thuật mổ mở (Hasson) là phương pháp được ưu tiên để tiếp cận khoang bụng ở trẻ em và những bệnh nhân đã từng phẫu thuật vùng bụng. Kỹ thuật Veress đã được mô tả trước đây nhưng có liên quan đến tỷ lệ tổn thương do tiếp cận khoang bụng cao hơn ở bệnh nhi. Trong một khảo sát 153 bác sĩ tiết niệu nhi khoa năm 1995, tỷ lệ biến chứng tổng thể cao hơn đáng kể đối với kỹ thuật kim Veress so với kỹ thuật Hasson, lần lượt là 7,8% và 3,9%. Kỹ thuật mổ mở (Hasson) bao gồm việc rạch một đường ban đầu (5–12mm tùy thuộc vào kích thước cổng) và bóc tách xuống đến lớp cân. Sau đó, cổng được đưa vào dưới sự quan sát trực tiếp.

Sau khi thiết lập được đường vào, bước tiếp theo là đặt cổng đúng vị trí. Một khía cạnh cần xem xét là độ giãn lỏng lẻo của thành bụng ở trẻ em tăng lên. Các nghiên cứu đã chứng minh rằng bụng của trẻ em giãn ra trung bình 17% khi gây tràn khí màng bụng. Khi trẻ lớn lên, độ đàn hồi theo chiều dọc giảm nhưng độ đàn hồi theo chiều ngang của thành bụng lại tăng lên. Việc đánh dấu vị trí rạch sau khi bơm khí có thể giúp giải thích sự khác biệt này. Ống thông cũng có nhiều kích cỡ, có hoặc không có vỏ bọc, và có thể là loại không cắt để cho phép giãn nở theo hướng tâm nhằm giúp ngăn ngừa tổn thương ruột hoặc mạch máu trong quá trình đặt ống thông.

Trong quá trình đặt trocar, một biến chứng hiếm gặp khác là tắc mạch do khí. Tắc mạch do khí được cho là thường xảy ra nhất vào thời điểm tiếp cận nội soi ban đầu do vô tình làm tổn thương tĩnh mạch rốn còn thông. Một nghiên cứu gần đây của Patterson *và cộng sự* đã tiết lộ nguy cơ tắc mạch do khí tương đối thấp hơn ở trẻ em trên một tuổi so với bệnh nhân dưới một tuổi.

Mẹo về định vị, vị trí cổng và cách truy cập

- Tư thế Trendelenburg gây ra những thay đổi sinh lý ở tim và não.
- Cách bố trí cổng mở (Hassan) là lựa chọn tốt hơn so với kỹ thuật Veress.
- Sử dụng ống thông dạ dày để làm giảm áp lực ruột trước khi tiếp cận.
- Đặt ống thông Foley để giảm áp bàng quang (bàng quang chủ yếu nằm trong khoang phúc mạc ở trẻ em).
- Đánh dấu vị trí đặt cổng và rạch da sau khi bơm khí.
- Hãy lưu ý đến sự tăng độ đàn hồi của thành bụng và sử dụng lực một cách cẩn thận.
- Cần lưu ý đến nguy cơ tắc mạch khí ở trẻ em dưới một tuổi.

Sinh lý học của các chất dùng trong bơm khí

Hiện nay, chất thường được sử dụng nhất để bơm khí vào khoang bụng trong các thủ thuật nội soi và phẫu thuật robot là carbon dioxide. Trong quá khứ, một số loại khí khác cũng được sử dụng để gây tràn khí khoang bụng, bao gồm heli, argon và nitơ oxit. Các khí trơ như heli và argon gặp vấn đề về độ hòa tan thấp trong máu, dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh khí thũng dưới da và tắc mạch khí tĩnh mạch cao hơn. Khí nitơ oxit trở nên phổ biến vào những năm 1970 vì giá thành rẻ, dễ hấp thụ và nhanh chóng được đào thải khỏi cơ thể – giống như carbon dioxide. Tuy nhiên, hai báo cáo trường hợp về vụ nổ trong khoang phúc mạc khi sử dụng nitơ oxit đã dẫn đến sự suy giảm nhanh chóng việc sử dụng nó trong phẫu thuật nội soi. Gần đây, một số nghiên cứu lâm sàng đã chứng minh tính an toàn và hiệu quả của khí nitơ oxit.

Khí carbon dioxide trở thành loại khí dùng để bơm vào phổi được sử dụng rộng rãi nhất vì nó tiết kiệm chi phí, dễ hòa tan, được đào thải nhanh chóng và không cháy. Tuy nhiên, bất chấp những ưu điểm đó, carbon dioxide có thể ảnh hưởng đáng kể đến nhiều hệ thống sinh lý khác nhau. Việc bơm khí carbon dioxide đã được chứng minh là gây ra phản ứng viêm do các cytokine gây viêm tạo ra. Ngoài ra, áp suất bơm khí cao hơn đã được chứng minh là ảnh hưởng đến tính toàn vẹn của niêm mạc phúc mạc và sự xâm nhập của carbon dioxide vào tế bào dẫn đến phản ứng viêm mạnh hơn. Hơn nữa, việc bơm khí carbon dioxide có liên quan đến tình trạng nhiễm toan màng bụng và stress oxy hóa.

Sinh lý học của tràn khí khoang bụng

Với phẫu thuật nội soi và phẫu thuật robot, áp lực ổ bụng tăng lên do tràn khí màng bụng có thể ảnh hưởng sâu sắc đến bệnh nhi liên quan đến nhiều hệ thống.

Bảng 1. Ảnh hưởng của việc tăng áp lực ổ bụng lên các hệ thống cơ quan khác nhau trong quá trình phẫu thuật và phòng ngừa.

Hệ thống	Ảnh hưởng của việc tăng áp lực ổ bụng	Chiến lược phòng ngừa
Hệ thần kinh trung ương	CO_2 trong khoang bụng khuếch tán vào máu, gây tăng CO_2 máu → tăng áp lực nội sọ và giảm lượng oxy cung cấp cho não.	Tránh tư thế Trendelenburg, đặt bệnh nhân ở tư thế nằm ngửa với đầu nâng cao để giảm thiểu sự tăng áp lực nội sọ. Theo dõi lưu lượng máu não trong quá trình phẫu thuật bằng quang phổ cận hồng ngoại.
Hô hấp	Tăng áp lực ổ bụng có thể hạn chế khả năng vận động và độ đàn hồi của	Bác sĩ gây mê có thể sử dụng PEEP để giảm nguy cơ xẹp

Hệ thống	Ảnh hưởng của việc tăng áp lực ổ bụng	Chiến lược phòng ngừa
	cơ hoành → gây xẹp phổi và tăng CO2 máu.	phổi. Sử dụng ống nội khí quản và tăng thông khí phút để duy trì nồng độ carbon dioxide cuối thì thở ra.
Tim mạch	Tăng áp lực ổ bụng → giảm tiền tải tim → giảm cung lượng tim. Để bù lại, sức cản mạch hệ thống tăng lên.	Việc đặt trocar có thể gây ra phản ứng phó giao cảm và nhịp tim chậm nghiêm trọng. Giảm thiểu áp lực trong ổ bụng và sử dụng thuốc ức chế phó giao cảm.
Thận	Chèn ép tĩnh mạch thận và chèn ép trực tiếp nhu mô thận → giảm lưu lượng máu và tổn thương tế bào thận, dẫn đến giảm lượng nước tiểu và độ thanh thải creatinine tạm thời.	Tăng thể tích dịch truyền mạnh, đặc biệt đối với bệnh nhân có tiền sử suy thận.
Miễn dịch	Tổn thương do thiếu máu cục bộ và tái tưới máu có thể dẫn đến viêm cục bộ thành phúc mạc → hình thành dính phúc mạc.	Giảm thiểu áp lực trong ổ bụng nếu có thể và tính đến tình trạng dính ruột khi tiếp cận các bệnh nhân đã từng trải qua phẫu thuật nội soi trước đó.
Gan	Tăng áp lực ổ bụng → giảm lưu lượng máu tĩnh mạch cửa và rối loạn chức năng hệ thống tự điều hòa tưới máu gan → tăng men gan thoáng qua.	Tình trạng tăng men gan thường tự khỏi trong vòng 48 giờ, nhưng có thể có ý nghĩa lâm sàng đối với những bệnh nhân đã có tiền sử rối loạn chức năng gan.
Mắt	Tăng áp lực nội nhãn tạm thời có thể có ý nghĩa lâm sàng đối với bệnh nhân mắc bệnh tăng nhãn áp hoặc các bệnh lý về mắt khác. Tăng áp lực	Tránh áp lực ổ bụng cao và tư thế Trendelenburg nếu có thể.

Hệ thống	Ảnh hưởng của việc tăng áp lực ổ bụng	Chiến lược phòng ngừa
	tĩnh mạch trung tâm → sung huyết kết mạc (thường tự khỏi).	

Áp lực khí trong khoang phúc mạc

Áp suất khí phúc mạc lý tưởng cho bệnh nhi cần phải gây ra ít tác động sinh lý nhất cả trong và sau phẫu thuật, đồng thời duy trì đủ lượng khí phúc mạc để thực hiện phẫu thuật nội soi một cách an toàn. Một số nghiên cứu đã tìm hiểu về áp suất khí phúc mạc lý tưởng cho phẫu thuật nội soi/robot *ở* trẻ em. Như dự đoán, bệnh nhân lớn tuổi hơn và có thể hình lớn hơn có thể chịu được áp suất trong ổ bụng cao hơn. Các nghiên cứu đã chứng minh rằng mức áp suất trong ổ bụng từ 8–12 mm Hg là chấp nhận được đối với trẻ em trên một tuổi. Sakka *và cộng sự* đã sử dụng siêu âm tim qua thực quản để nghiên cứu những thay đổi huyết động *ở* trẻ em từ 2 đến 6 tuổi và nhận thấy rằng áp suất dưới 12 mm Hg có tác động tối thiểu đến chỉ số tim trong khi vẫn duy trì điều kiện phẫu thuật tốt. Do kích thước khoang bụng giảm, các nghiên cứu về áp lực khí màng bụng ở trẻ sơ sinh đã chứng minh sự cần thiết phải giảm áp lực trong ổ bụng. Một thử nghiệm đối chứng ngẫu nhiên của Sureka *và cộng sự* cho thấy *ở* trẻ sơ sinh dưới 10 kg trải qua phẫu thuật thận nội soi, áp lực khí màng bụng từ 6–8 mm Hg dẫn đến ít thay đổi về huyết động và hô hấp hơn, đồng thời giúp phục hồi sau phẫu thuật sớm hơn so với áp lực khí màng bụng từ 9–10 mm Hg. Do tác động của tràn khí khoang bụng lên các hệ thống sinh lý được mô tả bên dưới, việc duy trì áp lực trong ổ bụng dưới 12 mm Hg đối với trẻ em và dưới 8 mm Hg đối với trẻ sơ sinh là điều bắt buộc để thực hiện phẫu thuật nội soi/robot nhi khoa an toàn và hiệu quả.

Hệ thần kinh trung ương

Hệ thần kinh trung ương bị ảnh hưởng trực tiếp bởi sự khuếch tán carbon dioxide trong ổ bụng vào máu. Tình trạng tăng carbon dioxide trong máu (hypercarbia) do đó có thể góp phần làm tăng áp lực nội sọ (ICP). Hiện tượng này đặc biệt quan trọng khi xem xét phẫu thuật nội soi ổ bụng cho bệnh nhân có đặt ống dẫn lưu não thất-ổ bụng. Các nghiên cứu trường hợp đã chứng minh rằng, mặc dù duy trì áp lực trong ổ bụng thấp (<10 mm Hg), bệnh nhân vẫn trải qua sự tăng nhanh áp lực nội sọ lên hơn 12 mm Hg so với mức ban đầu và sau đó là sự giảm áp lực tưới máu não. Sự tăng áp lực nội sọ có thể được điều trị bằng cách dẫn lưu não thất trong quá trình phẫu thuật. Hơn nữa, các nghiên cứu đã chứng minh rằng tăng áp lực trong ổ bụng có liên quan đến giảm lượng oxy cung cấp cho não, điều này đòi hỏi phải theo dõi chặt chẽ trong quá trình phẫu thuật nội soi và giai đoạn hậu phẫu ngay lập tức.

Duy trì áp lực ổ bụng thấp có thể giúp ngăn ngừa sự suy giảm oxy hóa não và tăng áp lực nội sọ (ICP) . Tư thế Trendelenberg cũng đã được chứng minh là làm tăng đáng kể ICP ở bệnh nhi. Đặt trẻ ở tư thế nằm ngửa với đầu nâng cao có thể giúp ngăn ngừa những hậu quả tiêu cực của việc tăng ICP . Trong quá trình phẫu thuật, gây mê có thể sử dụng quang phổ cận hồng ngoại (NIRS) để đo độ bão hòa oxy mô não và can thiệp trong các trường hợp oxy hóa và tưới máu không tối ưu cho não bộ chưa trưởng thành.

Hệ hô hấp

Hô hấp cũng liên quan mật thiết đến những thay đổi về khí trong khoang bụng và áp lực ổ bụng. Tăng áp lực ổ bụng dẫn đến nhiều tác động lên hô hấp. Một trong những tác động nghiêm trọng nhất trong quá trình phẫu thuật là sự dịch chuyển lên trên của cơ hoành, dẫn đến giảm dung tích cặn chức năng và tăng nguy cơ xẹp phổi. Mặc dù xẹp phổi thường tự khỏi trong vòng 24 giờ sau phẫu thuật, nhưng các biến chứng sau phẫu thuật như viêm phế quản nặng hơn hoặc viêm phổi có thể xảy ra. Bên cạnh việc giảm áp lực ổ bụng, gây mê có thể sử dụng áp lực cuối thì thở ra dương (PEEP) trong quá trình phẫu thuật để giúp ngăn ngừa xẹp phổi. Trong một nghiên cứu ngẫu nhiên có đối chứng ở trẻ em trải qua phẫu thuật nội soi sửa chữa thoát vị bẹn, siêu âm phổi cho thấy việc sử dụng PEEP ở mức 5 cm H2O đã giảm một nửa số vùng xẹp phổi so với nhóm không sử dụng PEEP .

Độ đàn hồi của phổi, thước đo khả năng co giãn của phổi và lồng ngực, cũng bị ảnh hưởng bởi sự dịch chuyển lên trên của cơ hoành. Tác động này càng trầm trọng hơn khi bệnh nhân nằm ở tư thế Trendelenberg. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng độ đàn hồi của phổi giảm 17% khi đặt bệnh nhân ở tư thế Trendelenberg. Sau khi bơm khí, độ đàn hồi của phổi giảm thêm 10%. Độ đàn hồi của phổi giảm dẫn đến trao đổi khí ở phổi không đầy đủ, gây ra tình trạng tăng CO2 máu. Mặc dù hầu hết trẻ em có thể chịu đựng được lượng khí carbon dioxide tăng cao, nhưng trẻ em mắc các bệnh lý về phổi tiềm ẩn có thể bị nhiễm toan nghiêm trọng và tổn thương thần kinh sau đó.

Một yếu tố khác có thể dẫn đến tăng CO2 máu trong quá trình nội soi ổ bụng là sự hấp thụ khí CO2 được sử dụng để bơm vào khoang bụng. Bệnh nhi đặc biệt dễ bị tăng CO2 máu do khoảng cách giữa các mao mạch và phúc mạc ngắn hơn, cùng với sự hấp thụ nhanh chóng và độ hòa tan cao của CO2. Hơn nữa, diện tích hấp thụ của chúng so với trọng lượng cơ thể lớn hơn so với người lớn. Để khắc phục điều này, gây mê có thể tăng thông khí phút lên đến 60% để duy trì nồng độ CO2 cuối thì thở ra ở mức cơ bản. Để kiểm soát thông khí phút, đặt ống nội khí quản thường được ưu tiên hơn so với đặt đường thở trên thanh quản.

Một biến chứng hiếm gặp khác của phẫu thuật nội soi là tràn khí màng phổi. Một nghiên cứu của Bradley *và cộng sự* đã điều tra sự phát triển của tràn khí màng phổi ở 4 trẻ em trong tổng số 285 ca phẫu thuật tiết niệu nhi nội soi được thực hiện. Giảm độ bão hòa oxy, khí phế thũng dưới da, tăng gắng sức hô hấp và giảm âm phổi không đối xứng là những

dấu hiệu đặc trưng của tràn khí màng phổi. Các yếu tố có thể góp phần gây ra tràn khí màng phổi bao gồm chấn thương do áp suất, thời gian phẫu thuật kéo dài, dị tật bẩm sinh không được phát hiện và tổn thương cơ hoành không chủ ý trong quá trình đặt trocar. Do khả năng hấp thụ nhanh chóng khí carbon dioxide, các trường hợp tràn khí màng phổi thường được điều trị thành công bằng phương pháp bảo tồn.

Hệ tim mạch

Tác động của việc bơm khí vào khoang bụng lên hệ tim mạch ở bệnh nhi đã được chứng minh rõ ràng. Sự tăng áp lực trong ổ bụng do bơm khí vào khoang bụng gây tăng áp lực lên tĩnh mạch chủ dưới, dẫn đến giảm lượng máu trở về tim và giảm tổng lượng cung lượng tim. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng áp lực bơm khí lớn hơn 5–8 mm Hg không gây ra thay đổi đáng kể về cung lượng tim, trong khi áp lực trong ổ bụng 12 mm Hg làm giảm cung lượng tim tới 13%. Để bù lại sự giảm tiền tải, sức cản mạch hệ thống tăng lên. Trong một nghiên cứu của Gueugniaud và cộng sự, việc bơm khí vào tim dẫn đến giảm lưu lượng máu động mạch chủ 67%, giảm thể tích nhát bóp - do giảm tiền tải - 68% và tăng sức cản mạch hệ thống lên 162% để bù trừ. Những tác động này càng trầm trọng hơn khi áp lực trong ổ bụng cao hơn. Sức cản mạch máu toàn thân cao hơn dẫn đến sự gia tăng tổng thể huyết áp động mạch trung bình khi bắt đầu gây tràn khí khoang bụng. Trong một so sánh giữa trẻ em được phẫu thuật thoát vị bẹn nội soi và trẻ em được phẫu thuật thoát vị bẹn mổ mở, huyết áp động mạch trung bình được chứng minh là tăng 14,8% khi gây tràn khí khoang bụng ở mức 10 mm Hg.

Bên cạnh tác động của việc tăng áp lực trong ổ bụng, chất gây phồng bụng cũng có thể ảnh hưởng đáng kể đến hệ tim mạch. Tình trạng tăng CO_2 máu do hấp thụ nhanh chóng carbon dioxide dẫn đến một số thay đổi sinh lý. Khi nồng độ axit trong tế bào tăng lên, khả năng co bóp của cơ tim bị ức chế. Điều này được cân bằng bởi sự kích thích hệ thần kinh tự chủ do carbon dioxide gây ra, dẫn đến tăng nhịp tim, huyết áp tâm thu và cung lượng tim. Một nghiên cứu trên các bệnh nhân trải qua phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch tinh hoàn nội soi cho thấy nồng độ norepinephrine tăng hơn gấp đôi và epinephrine tăng hơn 20 lần sau 10 phút bơm khí.

Một điểm quan trọng khác cần lưu ý là trẻ em có trương lực thần kinh phế vị cao hơn người lớn, và đôi khi có thể bị kích thích bởi kích thích khoang phúc mạc. Điều này có thể gây ra nhịp tim chậm hoặc ngừng tim khi chọc thủng khoang phúc mạc bằng trocar hoặc khi bắt đầu bơm khí. Biến chứng này thường được tránh bằng cách sử dụng thuốc đối kháng thần kinh phế vị trước khi bơm khí.

Hệ thống thận

Tác động chính lên thận của tràn khí khoang bụng là giảm lượng nước tiểu/thiểu niệu và tổn thương thận tạm thời. Các nghiên cứu trên mô hình chuột đã chứng minh rằng lượng

nước tiểu giảm ở áp suất trong ổ bụng 10 mm Hg, điều này liên quan đến việc giảm 92% lưu lượng máu tĩnh mạch chủ và giảm 46% lưu lượng máu động mạch chủ. Ngoài việc giảm lưu lượng máu do tràn khí khoang bụng, các nhà nghiên cứu đã đưa ra giả thuyết rằng việc chèn ép trực tiếp nhu mô thận có thể dẫn đến giảm tốc độ lọc cầu thận (GFR) và thiểu niệu trong quá trình nội soi ổ bụng. Razvi *và cộng sự* đã sử dụng vòng ép quanh thận chó ở mức 15 mm Hg, dẫn đến giảm lượng nước tiểu 63%.[34]Các tác động gián tiếp của tràn khí khoang bụng cũng đã được nghiên cứu liên quan đến chức năng thận. Sự chèn ép trực tiếp lên thận trong quá trình tràn khí khoang bụng có thể kích thích hệ thống renin-angiotensin-aldosterone, dẫn đến giữ nước và muối, gây thiểu niệu. Ngoài ra, tổn thương thận có thể xảy ra do thiếu máu cục bộ - tái tưới máu liên quan đến tràn khí khoang bụng. Như đã đề cập, tăng áp lực trong ổ bụng dẫn đến giảm lưu lượng máu đến thận. Sau khi xả khí, lưu lượng máu đến thận trở lại bình thường, làm tăng stress oxy hóa và gây tổn thương mô sau đó.

Một yếu tố nguy cơ gây tổn thương thận sau phẫu thuật ở bệnh nhân là tuổi dưới một năm. Một nghiên cứu tiền cứu của Gomez *và cộng sự* đã chứng minh rằng trẻ em dưới một tuổi dễ bị tổn thương thận tạm thời nghiêm trọng hơn dẫn đến vô niệu so với trẻ em trên một tuổi, với tỷ lệ 88% so với 14%. Trong tất cả các trường hợp, vô niệu chỉ là tạm thời và lượng nước tiểu trở lại bình thường trước khi xuất viện. Wingert *và cộng sự* đã nghiên cứu gần 9.000 trường hợp trẻ em trải qua phẫu thuật không liên quan đến tim mạch và tìm thấy một số yếu tố liên quan đến tổn thương thận cấp tính sau phẫu thuật (AKI), xảy ra ở 3,2% trường hợp. Bệnh nhân có tình trạng ASA cao hơn có nguy cơ mắc AKI sau phẫu thuật cao hơn đáng kể. AKI sau phẫu thuật cũng liên quan đến kết quả xấu hơn đáng kể, bao gồm tỷ lệ tử vong ước tính cao gấp 3 lần và tỷ lệ tái nhập viện cao gấp 1,5 lần.

Để giảm thiểu nguy cơ phát triển suy thận cấp sau phẫu thuật , việc truyền dịch tích cực trong quá trình phẫu thuật đã được chứng minh là hiệu quả. Hơn nữa, việc duy trì áp lực trong ổ bụng ở mức thấp nhất có thể sẽ giảm thiểu các tác động trực tiếp do chèn ép lên nhu mô thận.

Hệ miễn dịch

Một tác động khác của tràn khí khoang bụng là lên hệ thống viêm. Sự suy giảm tưới máu trong ổ bụng cùng với tăng áp lực trong ổ bụng có thể dẫn đến tổn thương thiếu máu cục bộ - tái tưới máu với sự hình thành các gốc oxy phản ứng (ROS) và các cytokine gây viêm khác. Khi phúc mạc bị tổn thương, quá trình lành thương bao gồm việc sửa chữa mô bị tổn thương bằng nút fibrin và sau đó là sự tái tạo tế bào trung mô. Tuy nhiên, khi có viêm, các nguyên bào sợi có thể tăng sinh và dẫn đến sự hình thành dính phúc mạc, điều này có thể ảnh hưởng đáng kể đến kết quả lâm sàng và các biến chứng.

Mặc dù tổn thương thiếu máu cục bộ - tái tưới máu do tràn khí màng bụng bằng carbon dioxide có thể dẫn đến sự gia tăng các cytokine gây viêm, nhưng việc bơm khí carbon dioxide đã được chứng minh là làm giảm sự biểu hiện của các chất phản ứng giai đoạn cấp tính trong tuần hoàn hệ thống ở gan. Các nghiên cứu trên mô hình chuột đã chỉ ra rằng việc bơm khí carbon dioxide làm giảm sự biểu hiện của alpha-2 macroglobulin ở gan sau khi bị tổn thương do nội độc tố.

Hệ thống gan

Hệ thống gan cũng bị ảnh hưởng bởi áp lực ổ bụng tăng cao. Trong cả nghiên cứu trên người và động vật, áp lực ổ bụng tăng lên 15 mm Hg đã được chứng minh là làm giảm lưu lượng máu tĩnh mạch cửa. Thông thường, sự giảm lưu lượng máu tĩnh mạch cửa dẫn đến giảm sức cản dòng chảy qua động mạch gan do đó duy trì lưu lượng máu đến gan. Hệ thống tự điều chỉnh này được gọi là phản ứng đệm động mạch gan. Tuy nhiên, các nghiên cứu đã chỉ ra rằng với áp lực ổ bụng tăng cao (12–15 mm Hg), sự kiểm soát của hệ thống tự điều chỉnh này bị mất đi. Trong một nghiên cứu lâm sàng, Jakimowicz *và cộng sự* đã báo cáo giảm 53% lưu lượng máu tĩnh mạch cửa khi sử dụng khí bơm vào khoang bụng với áp suất 14 mm Hg. Tình trạng giảm tưới máu gan có thể dẫn đến tổn thương tế bào gan cấp tính và tăng men gan tạm thời. Tình trạng tăng men gan thường được cải thiện trong vòng 48 giờ sau phẫu thuật, tuy nhiên, nó có thể có ý nghĩa lâm sàng ở những bệnh nhân có tiền sử rối loạn chức năng gan.

Hệ thống thị giác

Tăng áp lực trong ổ bụng cũng ảnh hưởng đến hệ thống thị giác. Giống như sự tăng áp lực nội sọ khi bơm khí vào khoang bụng, áp lực nội nhãn cũng được chứng minh là tăng lên khi áp lực trong ổ bụng tăng. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng sự kết hợp giữa áp lực bơm khí vào khoang bụng 15 mm Hg và tư thế Trendelenburg làm tăng gần gấp đôi áp lực nội nhãn. Sau khi hút hết khí trong khoang bụng và trở lại tư thế nằm ngửa, áp lực nội nhãn trở lại mức ban đầu. Các nghiên cứu khác đã chứng minh rằng trong những trường hợp kéo dài ở tư thế Trendelenburg, việc nghỉ ngơi ở tư thế nằm ngửa trong 5 phút có thể làm giảm đáng kể áp lực nội nhãn xuống mức an toàn. Mặc dù hầu hết trẻ em có mắt khỏe mạnh có thể chịu đựng được áp lực nội nhãn tăng cao trong quá trình bơm khí vào khoang bụng, nhưng cần phải hết sức cẩn thận ở những trẻ bị bệnh tăng nhãn áp bẩm sinh, những người đặc biệt dễ bị ảnh hưởng bởi sự thay đổi áp lực nội nhãn.

Một biến chứng hiếm gặp khác ở mắt sau phẫu thuật nội soi là sung huyết kết mạc. Tăng áp lực trong khoang bụng có thể dẫn đến tăng áp lực tĩnh mạch trung tâm, gây tăng áp lực mao mạch. Trẻ em có các mao mạch ở mắt dễ vỡ hơn người lớn, do đó sự tăng sung huyết tĩnh mạch có thể dẫn đến sung huyết kết mạc sau phẫu thuật. Tình trạng này thường tự khỏi. Tuy nhiên, các biện pháp có thể ngăn ngừa biến chứng này bao gồm giảm áp lực trong ổ bụng và tránh tư thế Trendelenburg nếu có thể.

Hệ thống trao đổi chất

Cũng như trong các thủ thuật phẫu thuật khác, một số hormone (ví dụ: β-endorphin, cortisol, prolactin, epinephrine, norepinephrine, dopamine) được ghi nhận tăng lên trong quá trình phẫu thuật nội soi như một phản ứng đối với việc thao tác mô, chấn thương trong phẫu thuật và đau sau phẫu thuật. Ý nghĩa lâm sàng của việc tăng nồng độ arginine vasopressin trong huyết thanh được quan sát thấy trong phẫu thuật mở và khi phản ứng với việc bơm khí vào khoang phúc mạc trong quá trình nội soi ổ bụng vẫn chưa được giải thích.

Nồng độ đường huyết, được sử dụng như một chỉ dấu của căng thẳng liên quan đến các thủ thuật, cho thấy không có sự khác biệt đáng kể giữa phương pháp nội soi và phương pháp mổ mở. Ngược lại, các nghiên cứu của Devitt và cộng sự cho thấy mức đường huyết tăng đáng kể ở thời điểm 2, 4 và 6 giờ sau phẫu thuật ở nhóm phẫu thuật mở nhưng không thấy ở nhóm phẫu thuật nội soi hỗ trợ. Có thể việc theo dõi đường huyết thường xuyên hơn đã gây ra một số khác biệt về mức đường huyết.

Theo mô tả của Devitt, nồng độ cortisol trong máu cao hơn đáng kể ở các ca phẫu thuật mở sau 1 và 2 giờ hậu phẫu, nhưng trở lại bình thường sau 6 giờ hậu phẫu, trong khi không tăng ở những ca phẫu thuật có hỗ trợ nội soi.

Một số thay đổi chuyển hóa bất lợi quan sát được trong phẫu thuật cắt túi mật mở ít rõ rệt hơn khi thực hiện phẫu thuật cắt túi mật nội soi:[1]giảm sự tăng đường huyết sau phẫu thuật sự suy giảm độ nhạy insulin ít hơn, và Giảm phản ứng căng thẳng ở gan. Ngoài ra, phẫu thuật mở truyền thống còn dẫn đến một số phản ứng bất lợi khác: phân giải protein cơ, tăng tổng hợp protein niêm mạc ruột và tăng tổng hợp protein gan.

Quá trình chuyển hóa axit amin thành urê ở gan diễn ra mạnh mẽ hơn nhiều sau phẫu thuật cắt túi mật mở so với phẫu thuật cắt túi mật nội soi; do đó, phản ứng dị hóa của cơ thể giảm đi khi sử dụng phương pháp nội soi so với phương pháp mổ mở. Thật vậy, ở bệnh nhân phẫu thuật nội soi, việc giảm căng thẳng dị hóa gan sau phẫu thuật do giảm mất nitơ amin trong mô có thể là nguyên nhân dẫn đến sự hồi phục nhanh hơn, vốn là đặc điểm nổi bật của phẫu thuật nội soi nói chung.

Vai trò của gây mê

Nhiều tác động sinh lý của việc tăng áp lực ổ bụng do tràn khí màng bụng có thể được kiểm soát bởi đội ngũ gây mê. Trong quá trình phẫu thuật, các bác sĩ gây mê có thể theo dõi sát sao các giá trị quan trọng như áp lực nội sọ, nồng độ carbon dioxide cuối thì thở ra, độ bão hòa oxy, nhịp tim và huyết áp, cùng nhiều chỉ số khác. Như đã mô tả trước đó, việc điều chỉnh cài đặt thông khí và thể tích nội mạch rất quan trọng trong phẫu thuật nội soi, đặc biệt là ở trẻ em. Do đó, sự phối hợp chặt chẽ giữa bác sĩ phẫu thuật và bác sĩ gây mê là vô cùng quan trọng đối với kết quả điều trị tổng thể của bệnh nhân.

Kết luận

Khi công nghệ nội soi và robot tiếp tục phát triển, tác động của phẫu thuật nội soi lên sinh lý của bệnh nhi cũng sẽ tiếp tục thay đổi. Các bác sĩ phẫu thuật nhi khoa phải nhận thức được các tác động sinh lý của nội soi để thực hiện các thủ thuật một cách an toàn và có khả năng điều chỉnh trong quá trình phẫu thuật để tránh các biến chứng. Việc xem xét cẩn thận tất cả các bước trong quá trình nội soi – bao gồm tư thế bệnh nhân, áp lực khí phúc mạc, vị trí đặt trocar và tình trạng thể tích dịch – có thể rất quan trọng để giảm thiểu các tác động sinh lý của khí phúc mạc. Do đó, với tư cách là một chuyên khoa, tiết niệu nhi khoa phải tiếp tục xem xét tác động sinh lý của nội soi đối với bệnh nhân và làm việc theo nhóm đa ngành để cung cấp dịch vụ chăm sóc an toàn và hiệu quả.

Điểm chính

- Cần lưu ý những đặc điểm riêng biệt của giải phẫu nhi khoa khi tiếp cận: độ đàn hồi của bụng tăng, bàng quang trong khoang phúc mạc lớn hơn, ruột non và dạ dày giãn rộng hơn.
- Để giảm thiểu các tác động sinh lý của tràn khí khoang bụng, nếu có thể, hãy tránh tư thế Trendelenburg và duy trì áp lực trong ổ bụng ở mức thấp nhất có thể (6-8 mmHg đối với trẻ dưới 1 tuổi, 8-12 mmHg đối với trẻ trên 1 tuổi).
- Trong quá trình phẫu thuật, có thể theo dõi các tác động của việc tăng áp lực trong ổ bụng bằng phương pháp quang phổ cận hồng ngoại để đánh giá lưu lượng máu não, nồng độ CO_2 cuối thì thở ra , nhịp tim và huyết áp.
- Các chiến lược nhằm giảm thiểu tác động của tràn khí khoang bụng bao gồm: sử dụng PEEP để ngăn ngừa xẹp phổi, tăng thông khí phút để ngăn ngừa tăng CO_2 máu, sử dụng thuốc đối kháng dây thần kinh phế vị để ngăn ngừa phản ứng phó giao cảm và tăng thể tích tuần hoàn để ngăn ngừa tổn thương thận.

Chương 8: Ứng dụng phẫu thuật nội soi và robot trong tiết niệu nhi (Laparoscopic and Robotic Applications)

Tóm lược lịch sử ứng dụng phẫu thuật nội soi và robot trong tiết niệu nhi khoa

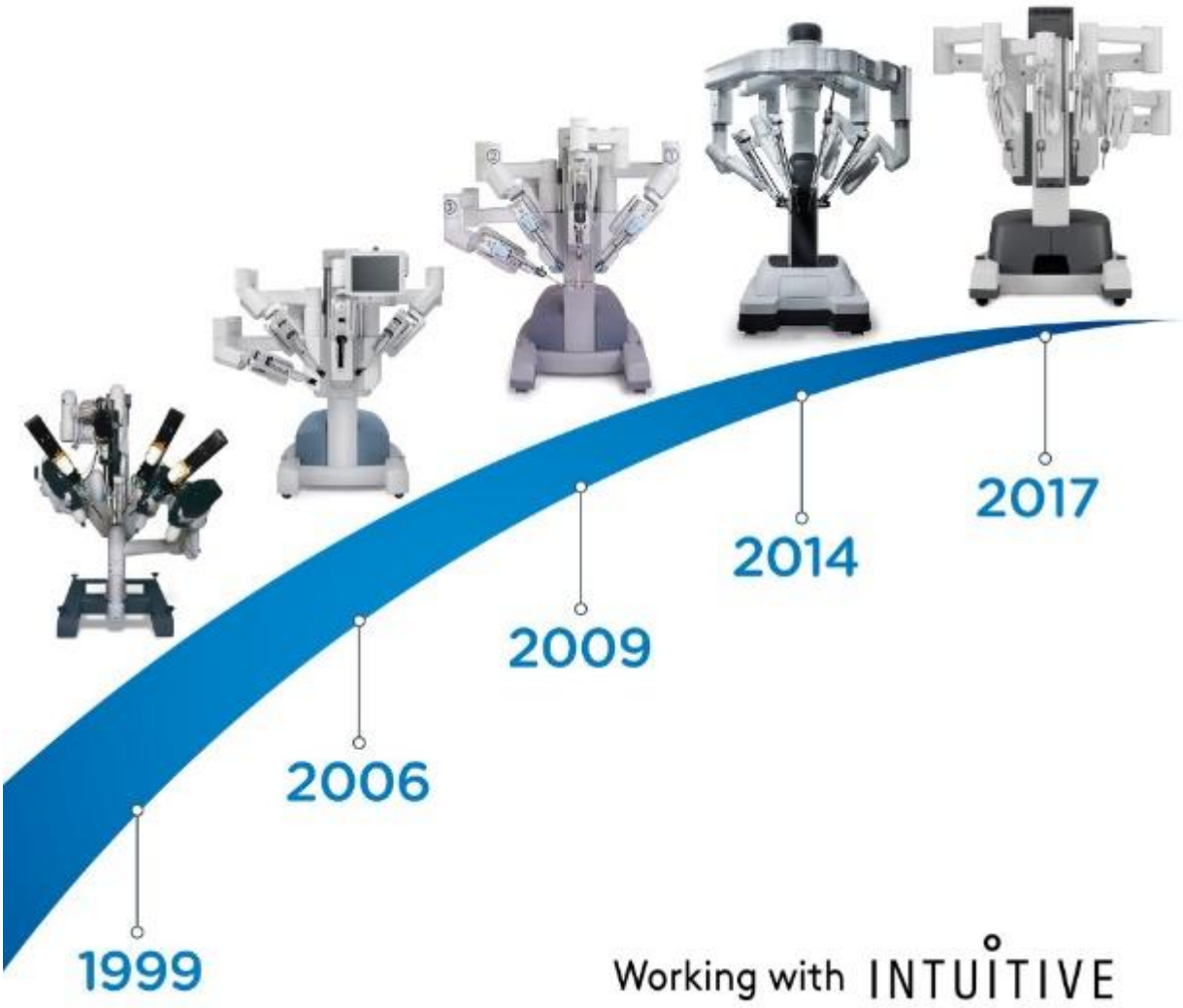
Phẫu thuật nội soi và phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot là một phần của phẫu thuật xâm lấn tối thiểu, ngày càng trở nên phổ biến trên thế giới. Lịch sử của phẫu thuật nội soi bắt nguồn từ năm 1805, khi Bozzini phát minh ra ống soi bàng quang đầu tiên. Thuật ngữ phẫu thuật nội soi ("laparothorakoskopie") được nhà phẫu thuật người Thụy Điển Hans Christian Jacobaeus đặt ra vào năm 1901. Ông đã báo cáo 17 trường hợp phẫu thuật nội soi ổ bụng và 2 trường hợp nội soi lồng ngực trong cùng năm đó. Phương pháp nội soi ổ

bụng thời kỳ đầu có nhiều hạn chế và làm dấy lên nhiều lo ngại về sự gia tăng đáng kể tỷ lệ biến chứng.

Kỹ thuật quay video được phát triển vào những năm 1960, giúp các bác sĩ phẫu thuật quan sát trường phẫu thuật trên màn hình. Ca phẫu thuật nội soi đầu tiên trong tiết niệu nhi khoa là trường hợp tinh hoàn ẩn không sờ thấy được, được báo cáo vào năm 1976. Trong những năm 1970 và 1980, phẫu thuật nội soi chỉ được chấp nhận rộng rãi cho mục đích chẩn đoán trong giới bác sĩ tiết niệu nhi khoa. Giai đoạn tiếp theo của phẫu thuật nội soi là vào những năm 1990 khi các thủ thuật nội soi phức tạp hơn bắt đầu xuất hiện theo sau thực tiễn phẫu thuật người lớn. Năm 1993, Kavoussi mô tả ca phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi đầu tiên trên một phụ nữ 24 tuổi. Hai năm sau, Craig Peters báo cáo ca phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi cắt rời đầu tiên cho tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận bên phải ở một bé trai. Phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi đã làm giảm đáng kể thời gian nằm viện và cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật. Từ đó, một số công ty như Karl Storz Endocsopy, Richard Wolf đã bắt đầu hợp tác với các bác sĩ tiết niệu nhi khoa để phát triển và cải tiến các dụng cụ nội soi.

Trong vài thập kỷ qua, phẫu thuật nội soi đã trở thành một phần quan trọng trong thực hành tiết niệu nhi khoa. Trong một số trường hợp, nó đã thay thế phẫu thuật mở truyền thống và trong một số trường hợp được công nhận là phương pháp tiêu chuẩn vàng. Phẫu thuật nội soi cho kết quả tương đương, đồng thời giảm kích thước vết mổ xuống còn 3 mm và 5 mm. Để đạt được mục tiêu không để lại sẹo, thậm chí cả phẫu thuật nội soi qua lỗ tự nhiên (NOTES) và phẫu thuật nội soi một vị trí cũng khả thi và được thực hiện ở một số trung tâm.

Năm 2000, FDA đã phê duyệt hệ thống phẫu thuật robot có tên Hệ thống Phẫu thuật da Vinci do Intuitive Surgical phát triển. Hệ thống này được thiết kế để hỗ trợ phẫu thuật nội soi và được điều khiển bởi bác sĩ phẫu thuật từ một bảng điều khiển trong phòng mổ. Nó có những ưu điểm như hình ảnh 3D ổn định, phóng đại, lọc rung và điều chỉnh tỷ lệ chuyển động để bộc lộ và khâu vết thương bên trong cơ thể một cách chính xác. Trong hai thập kỷ qua, phẫu thuật hỗ trợ robot đã được sử dụng phổ biến trong tiết niệu, phụ khoa, phẫu thuật tổng quát và phẫu thuật nhi khoa. Hệ thống phẫu thuật da Vinci đã phát triển từ thế hệ đầu tiên là model S sang Si và gần đây nhất là Xi và hệ thống SP một cổng.



Hình 1. Sự phát triển của hệ thống phẫu thuật da Vinci.

Hình 2 Hệ thống phẫu thuật da Vinci Xi

Năm 2001, Meininger đã báo cáo trường hợp đầu tiên thực hiện phẫu thuật tạo nếp gấp đáy vị Nissen có hỗ trợ robot ở bệnh nhi. Công trình này đã truyền cảm hứng cho sự phát triển của phẫu thuật nhi khoa. Phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi có hỗ trợ robot (RALP) là ca phẫu thuật đầu tiên được thực hiện bằng hệ thống da Vinci trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa, được Olsen và Jorgensen báo cáo vào năm 2004. Năm 2005, Atug đã mô tả kinh nghiệm của họ về phẫu thuật nội soi cắt bỏ tuyến tiền liệt bằng robot (RALP) trên bảy bệnh nhi từ 6 đến 15 tuổi. Năm 2006, Lee đã so sánh kết quả của phẫu thuật cắt bỏ tuyến tiền liệt bằng robot (RALP) và phẫu thuật mở tạo hình bể thận (OP) bằng cách ghép cặp theo độ tuổi và giới tính của 33 bệnh nhân. Họ nhận thấy thời gian phẫu thuật trung bình là 219 phút ở nhóm RALP trong khi chỉ là 181 phút ở nhóm phẫu thuật mở. Thời gian phẫu thuật của RALP giảm đáng kể sau 15 ca. Nhóm RALP cho thấy thời gian nằm viện ngắn hơn, nhu cầu sử dụng thuốc giảm đau thấp hơn và tỷ lệ thành công là 93,9%. Với tỷ lệ thành công cao và tỷ lệ biến chứng thấp của phẫu thuật nội soi hỗ trợ robot (RALP) , một số bác sĩ tiết niệu đã mở rộng phương pháp này sang điều trị cho trẻ sơ sinh. Gần đây, Andolfi đã công bố loạt ca bệnh RALP ở trẻ sơ sinh và chứng minh rằng RALP là một lựa chọn điều trị hấp dẫn cho chứng hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) ở trẻ sơ sinh vì phương pháp này mang lại kết quả thành công, giảm thời gian nằm viện và cải thiện thẩm

mỹ. Nhóm của Higganbotham thậm chí còn thực hiện phẫu thuật cố định tinh hoàn bằng nội soi có hỗ trợ robot cho một cậu bé bị tinh hoàn ẩn hai bên.

Hiện nay, phẫu thuật nội soi cố định tinh hoàn và thắt ống phúc mạc bằng nội soi đã trở thành phương pháp điều trị thường quy trên toàn thế giới. Phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot cũng đã được sử dụng rộng rãi tại Mỹ , châu Âu và châu Á. Nhiều công ty khác đã cố gắng phát triển các hệ thống robot phẫu thuật để thách thức sự thống trị của hệ thống phẫu thuật da Vinci. Chúng bao gồm hệ thống phẫu thuật Senhance của TransEnterix, công nghệ robot một cổng (SPORT) của Titan Medical, hệ thống robot phẫu thuật Hinotori của Medicaroid, hệ thống robot phẫu thuật REVO-I của Meere Company, hệ thống phẫu thuật Edge của Edge Medical Robotics, v.v. Hàng chục hệ thống robot phẫu thuật vẫn đang trong quá trình phát triển. Nhu cầu phẫu thuật có sự hỗ trợ của robot vẫn đang tăng lên. Các công nghệ mới có thể tăng cường các nỗ lực phẫu thuật xâm lấn tối thiểu và cải thiện khả năng của các hệ thống đã được thiết lập trước đó. Cần có thêm các nghiên cứu trong tương lai để đánh giá sâu hơn điểm mạnh và điểm yếu của từng thiết bị và nền tảng phẫu thuật robot trong phòng mổ.

Hình 3 Hệ thống phẫu thuật Senhance

Hình 4 Hệ thống robot REVO-I

Hình 5 Hệ thống robot Hinotori

Các dụng cụ dùng trong phẫu thuật nội soi và robot

Trang bị dụng cụ cho phẫu thuật nội soi tiết niệu nhi khoa

Thiết bị bơm khí vào khoang bụng

Thiết bị bơm khí vào khoang bụng bao gồm máy bơm khí, bình khí CO_2 , đường ống dẫn khí và dụng cụ chọc thủng. Máy bơm khí có thể điều chỉnh áp suất khí trong khoang bụng

(6–10 mm Hg) và lưu lượng khí. Máy bơm khí hiện đại có thể tự động điều chỉnh áp suất trong ổ bụng, bơm khí nhanh chóng và theo dõi lượng khí CO_2 tiêu thụ, đồng thời được trang bị thiết bị báo động khi áp suất CO_2 trong bình không đủ hoặc áp suất trong ổ bụng vượt quá phạm vi cài đặt trước, giúp bác sĩ phẫu thuật kịp thời phát hiện bất kỳ vấn đề nào, từ đó nâng cao độ an toàn của ca mổ. Máy bơm khí hiện đại (Hình 6) có thể thực hiện: ① Tự động tuần hoàn để lọc khói, đảm bảo tầm nhìn phẫu thuật rõ ràng; ② Theo dõi áp suất khí trong khoang bụng theo thời gian thực để đảm bảo áp suất khí trong khoang bụng ổn định; ③ Một số thiết bị bơm khí vào khoang bụng có hệ thống sưởi ấm khí để tránh giảm nhiệt độ cơ thể bệnh nhân. ④ Loại bỏ khói thải vào phòng mổ để đảm bảo sức khỏe cho bác sĩ phẫu thuật và điều dưỡng.

Hình 6. Máy bơm khí vào khoang bụng hiện đại.

Xe điện

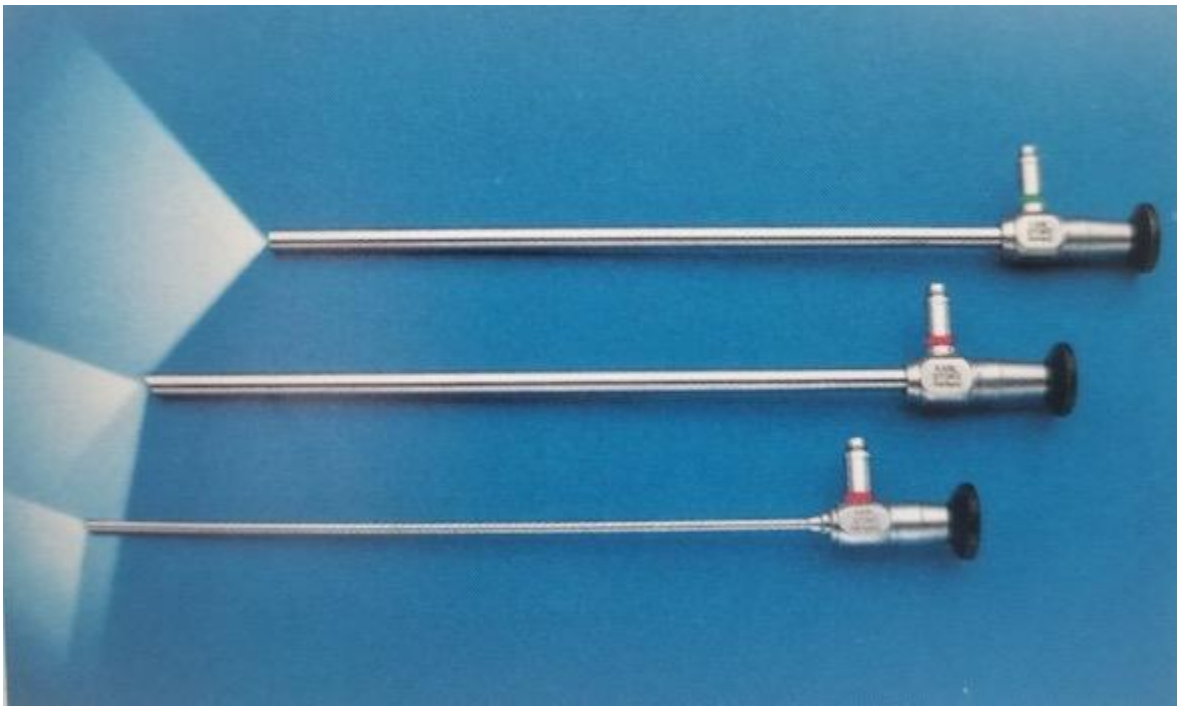
Xe đẩy điện (Hình 7) tích hợp màn hình, máy bơm khí vào khoang bụng, hệ thống camera, hệ thống nguồn sáng và dao điện vào một xe đẩy duy nhất, rất tiện lợi khi đẩy, giúp người vận hành dễ dàng thay đổi vị trí bất cứ lúc nào.

Hình 7 Xe đẩy điện

Hệ thống quang học

Hiện nay, hầu hết các ống nội soi đều sử dụng gương hình trụ với khả năng dẫn sáng tốt, hình ảnh không bị méo, hình ảnh phẳng, góc nhìn siêu rộng, độ sáng đồng đều, độ sâu trường ảnh lớn và cảm giác lập thể mạnh mẽ. Đường kính là 5–10 mm, chiều dài làm việc là 31 cm, và trường nhìn là 0˚, 30˚ và 45˚ (Hình 8). Ống nội soi 30˚ với đường kính 5 mm là loại ống nội soi được sử dụng phổ biến nhất trong tiết niệu nhi khoa, có ưu điểm là thay đổi trường nhìn phẫu thuật, giảm vùng mù, cho phép quan sát cùng một cấu trúc từ các

góc độ khác nhau, tạo điều kiện thuận lợi cho việc hình thành ấn tượng ba chiều cho bác sĩ phẫu thuật và giảm sự can thiệp lẫn nhau giữa ống nội soi và các dụng cụ.



Hình 8. Ống nội soi ổ bụng ở các góc 0°, 30° và 45°.

Nguồn sáng lạnh và đầu dò sợi quang

Nguồn sáng lạnh (Hình 7) cung cấp tỷ lệ bằng nhau của ánh sáng bước sóng đỏ, xanh lam và xanh lục để tạo ra ánh sáng trắng và là loại ánh sáng phổ biến nhất được sử dụng trong phẫu thuật nội soi. Nhiều thiết bị hiện nay sử dụng đèn xenon (300 W) hoặc đèn xenon với công nghệ LED kết hợp với khả năng tự động điều chỉnh độ sáng để cung cấp nguồn sáng đáng tin cậy trong quá trình phẫu thuật. Tuổi thọ trung bình của đèn lên đến 3.000 giờ. Loại nguồn sáng này tiết kiệm, bền và hiệu quả. Đầu dò sợi quang trong thấu kính (Hình 8) bao gồm một bó sợi dẫn sáng có thể uốn cong với khả năng truyền ánh sáng chất lượng cao. Chúng có thể bị đứt khi thấu kính bị lệch hoặc uốn cong và cần được sửa chữa hoặc thay thế.

Hệ thống camera

Hệ thống camera nội soi (Hình 9) đã phát triển từ độ phân giải tiêu chuẩn lên độ phân giải cao, rồi độ phân giải cực cao, và gần đây nhất là hệ thống camera 4K. Với độ phân giải được cải thiện, nó có thể mang lại hình ảnh phẫu thuật rõ nét hơn cho người điều khiển. Công nghệ nội soi 3D hiện có sẵn, nhưng chỉ có đường kính 10 mm, do đó ít phổ biến trong tiết niệu nhi khoa.

Hình 9 Hệ thống camera nội soi

Hệ thống phẫu thuật điện

Bao gồm hệ thống điện cắt mô và điện đông, dao siêu âm (dao mổ Harmonic), bệ năng lượng và Ligasure. Các thiết bị này cung cấp nhiều loại năng lượng khác nhau bao gồm đốt điện đơn cực, đốt điện lưỡng cực, năng lượng siêu âm và sự kết hợp để hỗ trợ các bác sĩ phẫu thuật (Hình 10,11,12,13).

Hình 10. Thiết bị phẫu thuật điện.

Hình 11 Dao siêu âm

Hình 12 Nền tảng năng lượng

Hình 13 Ligasure

Các nhạc cụ khác

Các dụng cụ thường dùng bao gồm kim Veress, trocar, kìm kẹp Hem-o-Lok, kìm kẹp titan, kẹp gắp, kìm bấm kim, kéo, và nhiều dụng cụ khác (Hình 14 , Hình 15 , Hình 16).

Hình 14. Các dụng cụ thông dụng

Hình 15 Ống thông dẫn lưu

Hình 16 Kim Veress

Hình 17. Dụng cụ kẹp Hem-o-lok.

Trang bị dụng cụ cho phẫu thuật nội soi hỗ trợ robot Da Vinci

Hệ thống phẫu thuật da Vinci chủ yếu bao gồm ba phần: bảng điều khiển của bác sĩ phẫu thuật, hệ thống cánh tay robot đặt cạnh giường bệnh (Xe đẩy bệnh nhân) và hệ thống hình ảnh 3D (Xe đẩy tầm nhìn) như thể hiện trong Hình 18.

Hình 18. Ba thành phần cấu tạo nên hệ thống da Vinci.

Bàn điều khiển phẫu thuật: Bàn điều khiển này có thể được đặt bên ngoài cửa phòng vô trùng của phòng mổ. Nó chủ yếu dựa vào tay và bàn đạp chân của bác sĩ phẫu thuật để điều khiển cần thao tác và ống nội soi 3D độ phân giải cao.

Hệ thống cánh tay robot cạnh giường bệnh (Xe đẩy bệnh nhân): Hệ thống này là bộ phận vận hành của robot, chủ yếu hỗ trợ cho cánh tay dụng cụ và cánh tay camera. Nó thường bao gồm 2 đến 3 cánh tay thao tác, mỗi cánh tay được trang bị kẹp kim, kéo, kẹp gắp, v.v. Vị trí của chúng có thể được hoán đổi tùy theo nhu cầu trong quá trình phẫu thuật, và số lượng cánh tay cơ khí có thể được tăng hoặc giảm.

Hệ thống hình ảnh 3D (Vision Cart): Hệ thống này có bộ xử lý lõi và thiết bị xử lý hình ảnh tích hợp, có thể được lắp đặt vào thiết bị phẫu thuật phụ trợ (hệ thống bổ sung), cung cấp hình ảnh ba chiều của trường phẫu thuật ba chiều với tín hiệu hai kênh để giúp tầm nhìn trong phẫu thuật gần giống với hiệu ứng thị giác của mắt thường hơn. Vision Cart bao gồm một cặp bộ điều khiển camera video, một cặp nguồn sáng và bộ đồng bộ tín hiệu video cho mắt trái và mắt phải. Camera nội soi có hai thấu kính, và hình ảnh thu được thông qua hai thấu kính tạo thành hình ảnh 3D dưới tác động của bộ đồng bộ tín hiệu video, giúp bác sĩ phẫu thuật xác định mối quan hệ giữa các mô.

Các thiết bị thường dùng cho trẻ em sử dụng robot da Vinci bao gồm: trocar robot, bảng điều khiển, tháp bệnh nhân. Ngoài kênh làm việc đường kính 8 mm (Xi) và 8,5 mm (Si) được sử dụng bởi kênh camera nội soi, các kênh thao tác khác sử dụng kênh làm việc 8 mm hoặc 5 mm (Si). Ống thông đặc biệt của hệ thống robot da Vinci được đánh dấu bằng vạch "hai đường mỏng và một đường dày" ở cuối khoang bụng. Độ sâu đưa vào thành bụng nông hơn so với ống nội soi truyền thống.

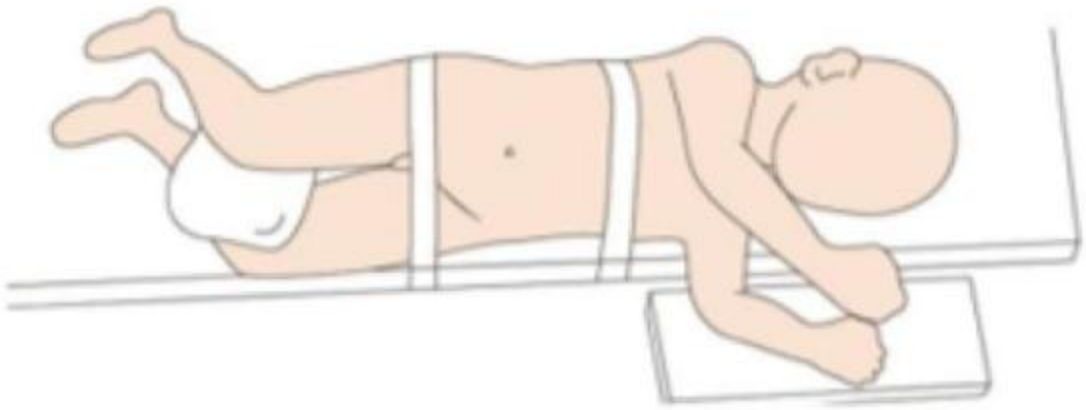
Bộ tay robot vô trùng dùng một lần kèm bộ chuyển đổi. Nó đóng vai trò là "cầu nối" giữa tay robot và dụng cụ phẫu thuật.

Dụng cụ phẫu thuật: Mỗi dụng cụ phẫu thuật bao gồm ba phần: đĩa, thân và khớp cổ tay. Các dụng cụ phẫu thuật robot thường dùng trong tiết niệu nhi khoa được chia thành dụng cụ phẫu thuật 8 mm và dụng cụ phẫu thuật 5 mm, bao gồm kéo cong đơn cực, kẹp không xâm lấn, kẹp kim lớn, kẹp lưỡng cực có lỗ, dao điện phẫu thuật, kéo cong phẫu thuật, kẹp kim và dao mổ siêu âm (Xi). Khớp nối EndoWrist của dụng cụ cho phép điều khiển chính xác với góc khớp ±90 độ ở cổ tay, điều chỉnh tỷ lệ chuyển động và loại bỏ rung tay. Các dụng cụ nội soi tiêu chuẩn có bốn bậc tự do trên hai trục (di chuyển vào trong, ra ngoài, theo chiều kim đồng hồ và ngược chiều kim đồng hồ).

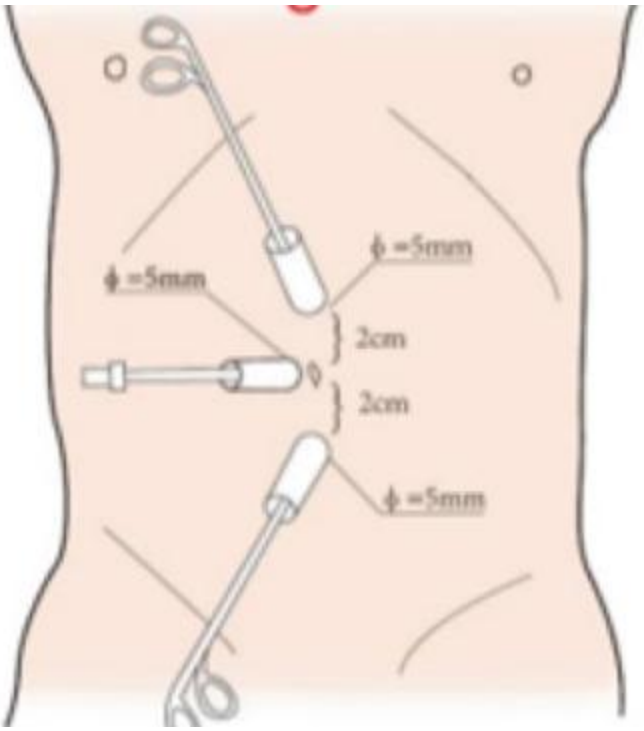
Định vị bệnh nhân, đặt trocar và tiếp cận ban đầu

Phẫu thuật đường tiết niệu trên

Đối với phẫu thuật nội soi đường tiết niệu trên, chúng tôi thường chọn bên lành mạnh ở tư thế nằm ngửa, còn bên bị ảnh hưởng được kê đệm ở góc 45˚ đến 60˚, càng sát mép giường khoảng 1 cm càng tốt.



Hình 19. Tư thế bệnh nhân khi nội soi đường tiết niệu trên.

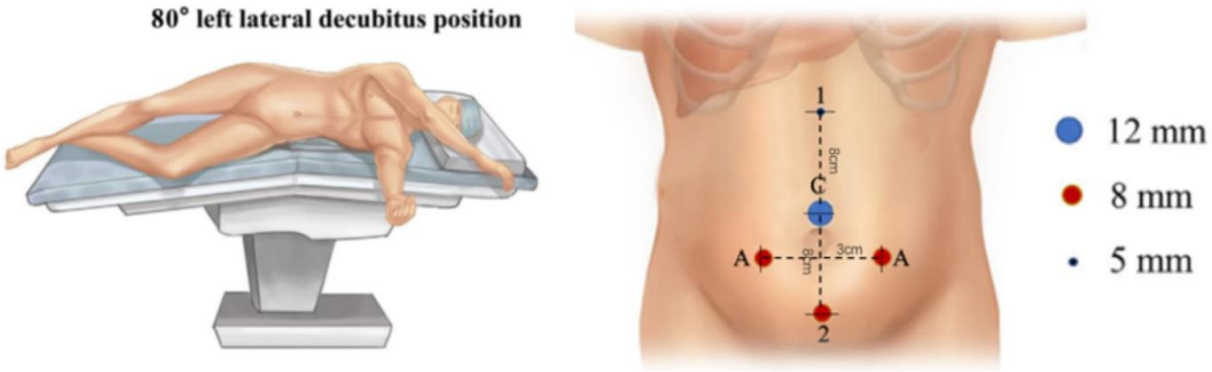


Hình 20 Vị trí đặt trocar đường tiết niệu trên trong phẫu thuật nội soi

Đối với phẫu thuật nội soi hỗ trợ robot đường tiết niệu trên, việc lựa chọn tư thế bệnh nhân tuân theo bốn quy tắc: thứ nhất, bệnh nhân được đặt ở tư thế thận để tạo không gian thao tác và tránh cản trở cánh tay robot. Thứ hai, bệnh nhân được đặt gần mép bàn mổ để giảm khoảng cách với trợ lý. Với việc sử dụng bàn mổ xoay, chúng tôi ưu tiên tư thế nằm nghiêng 80°. Cuối cùng, việc kiểm soát nhiệt độ trong phòng mổ rất quan trọng. Nên sử dụng máy sưởi không khí và chăn ấm cho phẫu thuật trẻ sơ sinh.

Tất cả các cổng đều được đặt dưới sự quan sát trực tiếp, bao gồm một trocar camera 8,5 mm, một trocar 8 mm và một trocar 5 mm. Một hoặc hai trocar hỗ trợ 3 mm bổ sung được

đặt ở vị trí cách 3 cm về phía ngoài điểm giữa của đường Pfannenstiel để cải thiện hiệu quả khâu.

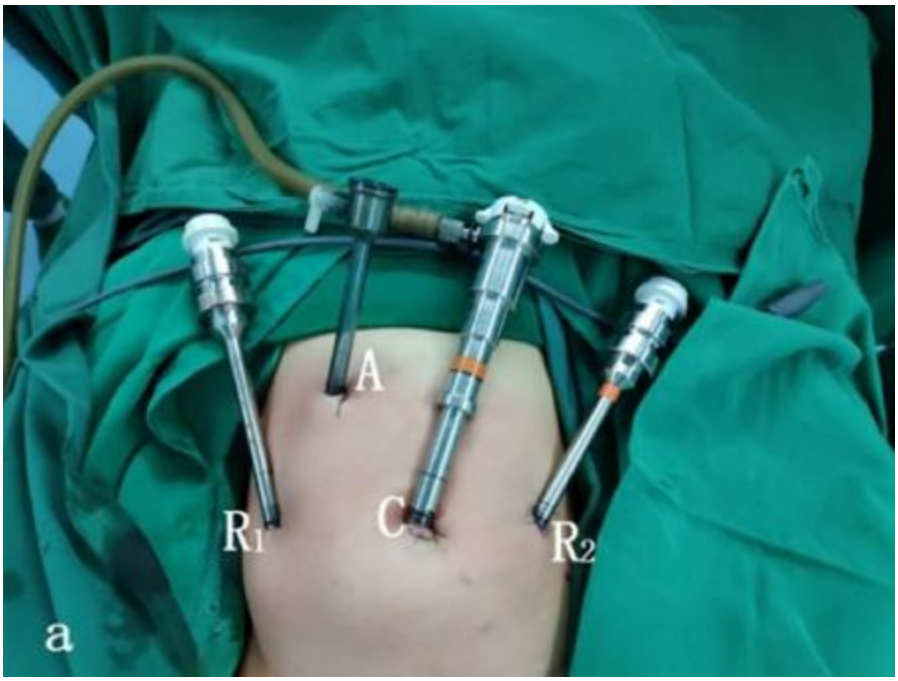


Hình 21. Vị trí bệnh nhân và trocar trong phẫu thuật nội soi đường tiết niệu trên có hỗ trợ robot.

Phẫu thuật đường tiết niệu dưới

Hình 22. Tư thế mổ sỏi thận được điều chỉnh cho phẫu thuật đường tiết niệu dưới.

Đối với phẫu thuật đường tiết niệu dưới, cả phẫu thuật nội soi và phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot, chúng tôi sử dụng tư thế nằm ngửa với đầu hướng xuống 30–45°. Các cổng nội soi hoặc robot được đặt bao gồm một trocar camera qua rốn, và hai trocar bổ sung được đặt ở ngang rốn với khoảng cách 4–6 cm giữa chúng.



Hình 23 Vị trí đặt trocar cho phẫu thuật đường tiết niệu dưới

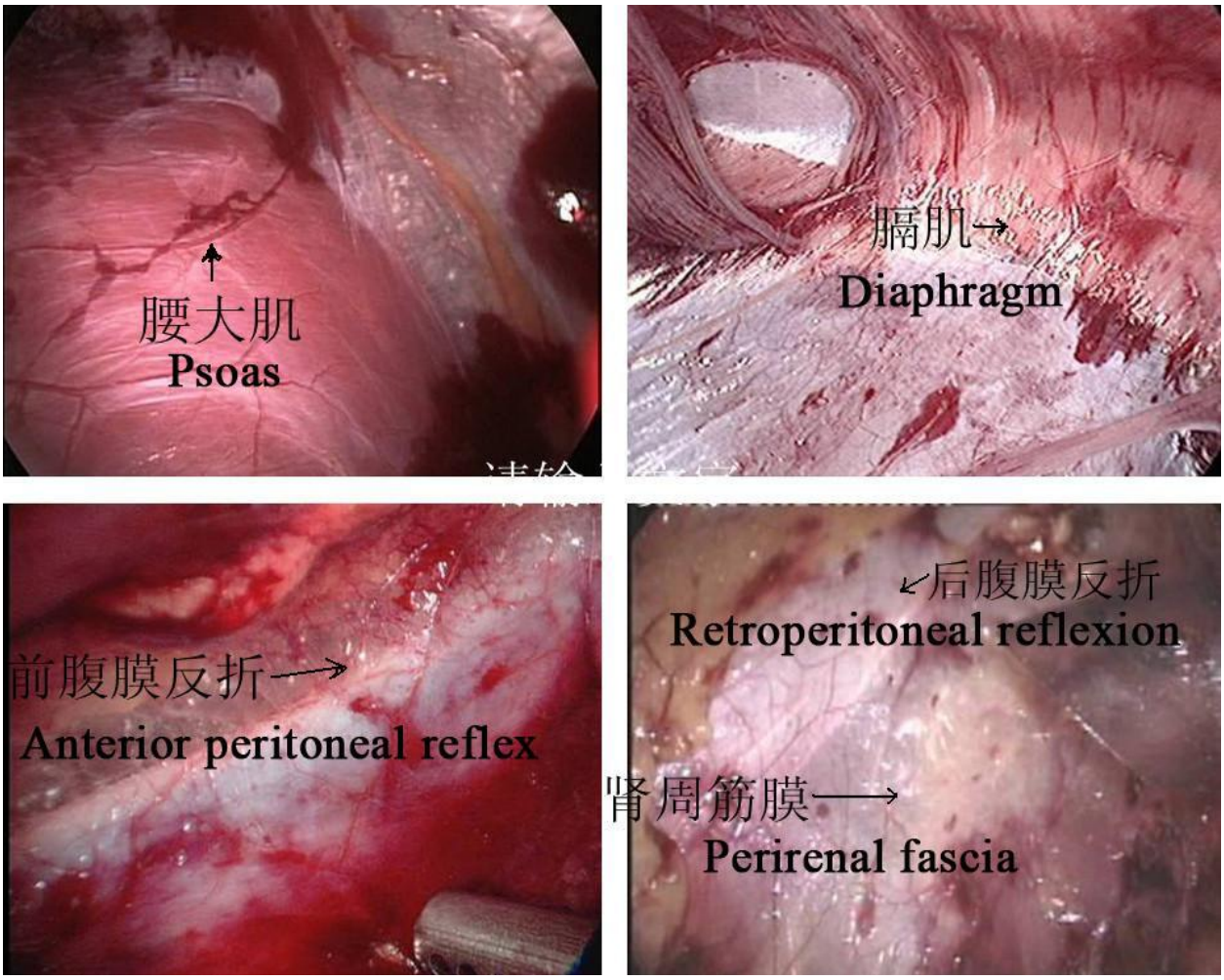
Ứng dụng kỹ thuật nội soi và robot

Phẫu thuật tạo hình bể thận

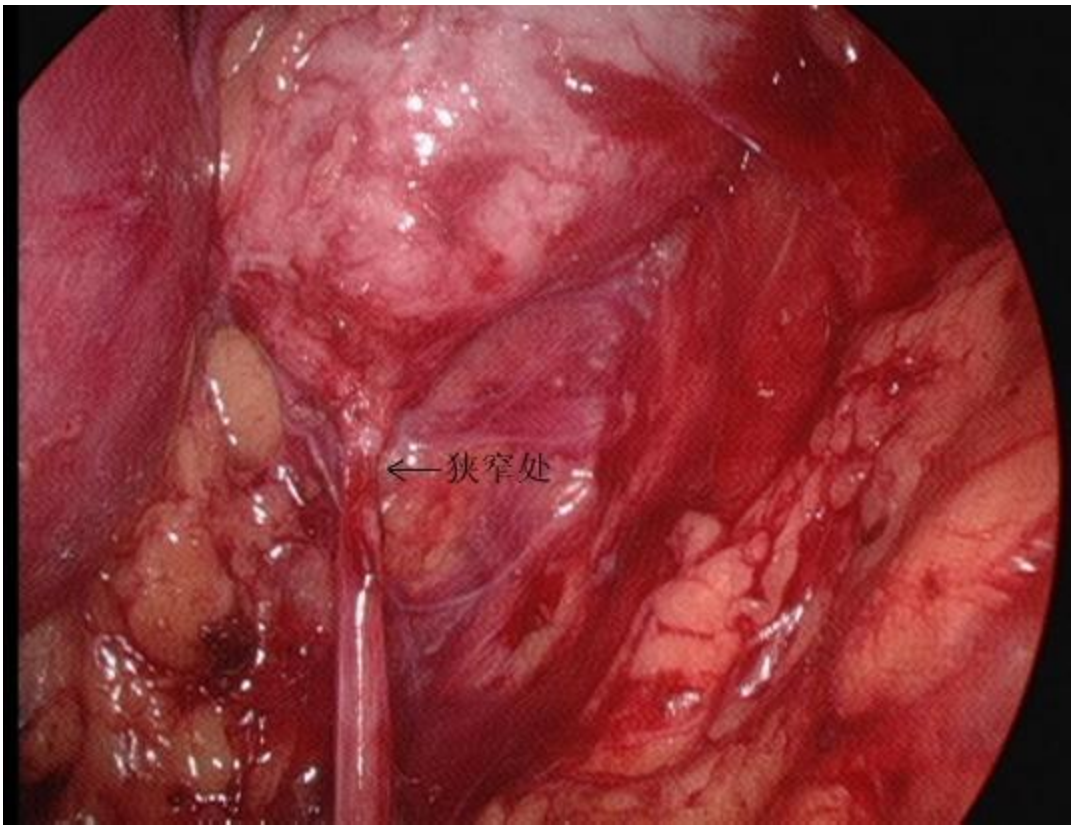
Các bằng chứng đã được chứng minh rõ ràng cho thấy phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi (laparoscopic pyeloplasty hay RALP) không chỉ có tỷ lệ thành công tương đương với phẫu thuật tạo hình bể thận mở, mà còn có những ưu điểm như ít xâm lấn, thẩm mỹ tốt hơn, ít đau sau phẫu thuật, thời gian nằm viện ngắn hơn và phục hồi sớm hơn. Phẫu thuật tạo hình bể thận Anderson-Hynes là tiêu chuẩn vàng cho mọi phương pháp.

Phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi

Đối với phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi, cả phương pháp xuyên phúc mạc hoặc sau phúc mạc đều có thể đạt được tầm nhìn phẫu thuật tốt. Tuy nhiên, đối với phẫu thuật hỗ trợ robot, không gian sau phúc mạc quá nhỏ. Vì vậy, chúng tôi giới thiệu cả phương pháp xuyên phúc mạc và sau phúc mạc cho phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi và phương pháp xuyên phúc mạc cho phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi hỗ trợ robot .



Hình 24. Các mốc giải phẫu vùng sau phúc mạc.



Hình 25. Phần hẹp của UPJ nhìn từ phía sau phúc mạc.

Phương pháp tiếp cận sau phúc mạc

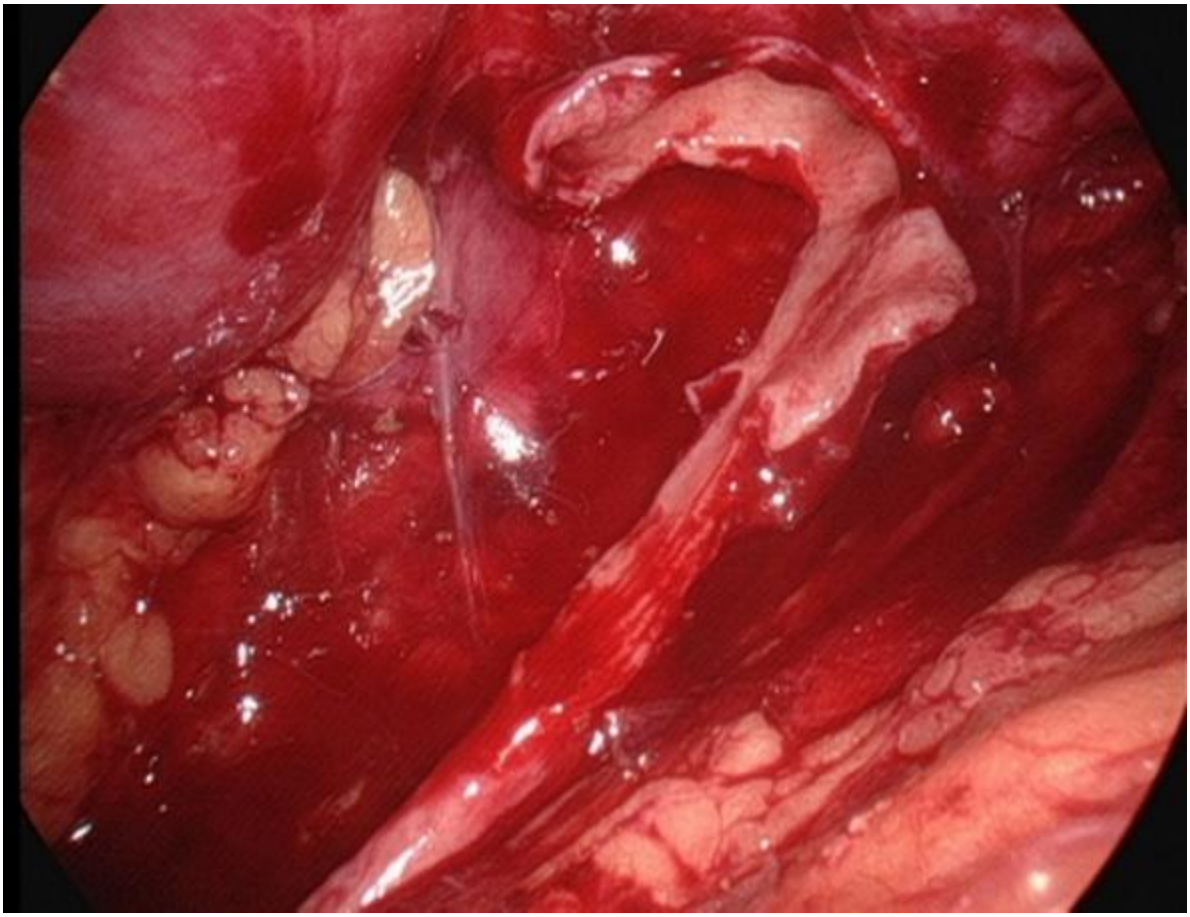
1. Rạch da theo chiều dọc, cách đầu xương sườn thứ 12 1,5–2,0 cm về phía dưới, dọc theo đường nách sau. Dùng kẹp mạch tách nhẹ màng gân ở đầu cơ bụng ngang và cân thắt lưng để tiếp cận vùng quanh thận. Sau khi tách nhẹ khoang quanh thận bằng ngón trỏ, đặt một quả bóng vào để tạo khoang phẫu thuật sau phúc mạc, và duy trì áp lực khí trong khoang phúc mạc ở mức 8–14 mmHg, trung bình là 10 mmHg.

2. Màng bao quanh thận được cắt dọc bằng dao siêu âm để lộ mặt lưng của cực dưới thận, và bể thận cùng niệu quản trên được tách ra để xác định vị trí và nguyên nhân gây hẹp. Tách phần giữa và cực dưới phía lưng của thận, giải phóng và làm lộ hoàn toàn bể thận và niệu quản trên, làm rõ vị trí tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UPJO) .

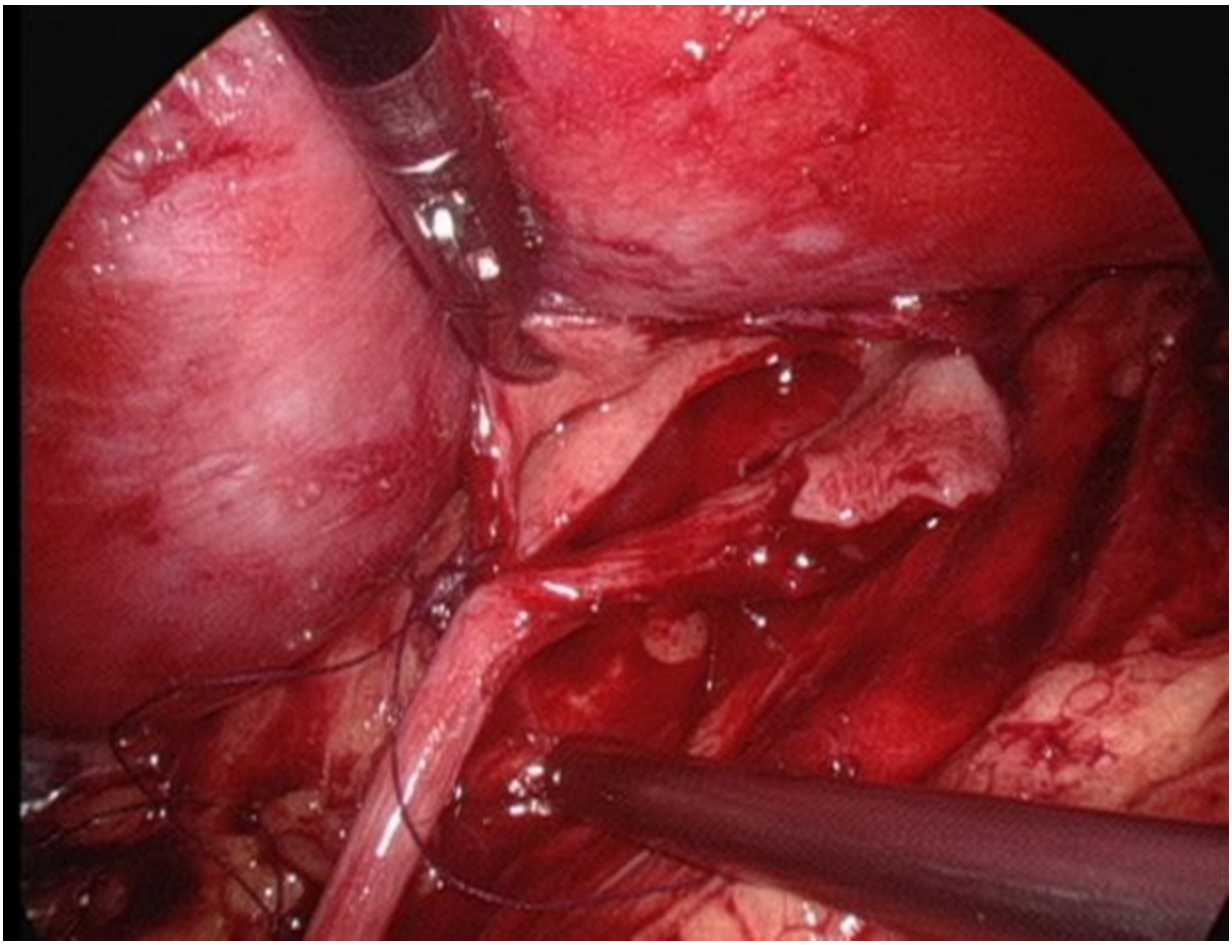
3. Cắt bể thận. Giữ cho phần giữa của bể thận không bị tách rời hoàn toàn và vẫn còn nối với niệu quản, rồi rạch dọc niệu quản cho đến khi vượt qua chỗ hẹp khoảng 1,0 đến 2,0 cm.

4. Khâu vạt bể thận với điểm thấp nhất của niệu quản cùng với chỉ tự tiêu 5-0.

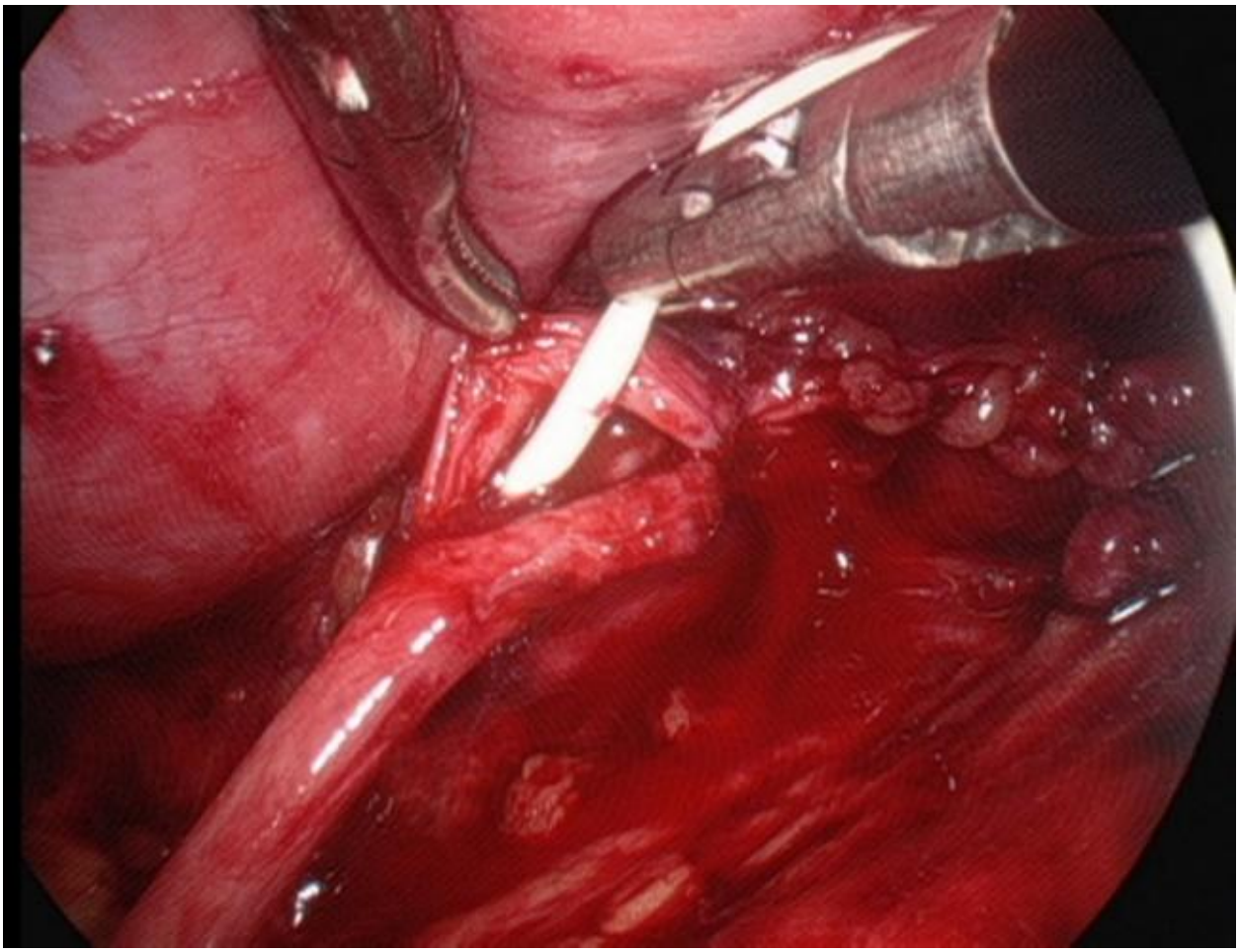
5. Tách niệu quản ở vị trí cách đoạn hẹp khoảng 0,5 cm về phía gần và tiếp tục cắt bỏ bể thận để loại bỏ đoạn hẹp tại chỗ nối niệu quản - bể thận và một phần bể thận giãn.
6. Khâu nối tiếp thành sau của chỗ nối với 1 mũi khóa mỗi 2 mũi khâu.
7. Tiếp tục khâu phần mở thừa của vạt bể thận mà không cắt chỉ khâu.
8. Đặt stent chữ J kép thẳng hàng qua chỗ nối mạch.
9. Khâu gián đoạn thành trước của chỗ nối.
10. Trong trường hợp có sự chèn ép mạch máu lạc chỗ, mạch máu được đặt ở phía sau niệu quản bể thận để khâu gấp, áp lực khí trong khoang phúc mạc được giảm xuống, và xác nhận không có chảy máu tích cực trong trường phẫu thuật, đồng thời một ống dẫn lưu sau phúc mạc được đặt tại chỗ thông qua kim trocar trên mào chậu để đóng vết mổ.



Hình 26. Giữ phần giữa của khung chậu chưa tách rời hoàn toàn và vẫn còn kết nối với niệu quản.



Hình 27 Khâu điểm thấp nhất của niệu quản

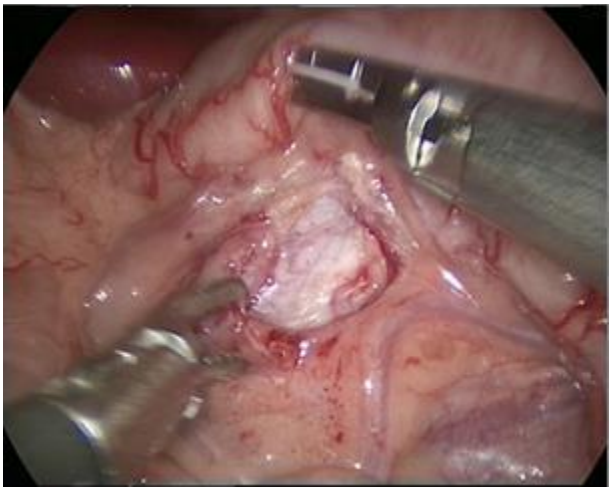


Hình 28. Vị trí đặt stent chữ J kép.

Phương pháp tiếp cận qua phúc mạc

1. Sau khi thiết lập đường vào Trocar bình thường, áp lực khí trong khoang phúc mạc được duy trì ở mức 8–14 mmHg, với mức trung bình là 10 mmHg.
2. Mở phúc mạc bên dọc theo rãnh cạnh đại tràng để giải phóng hoàn toàn đại tràng, đẩy đại tràng vào trong để xác định tĩnh mạch sinh dục và niệu quản. Đối với phẫu thuật tạo hình bể thận bên trái, mở vùng không có mạch máu dọc theo khoang mạc treo, và sau khi giải phóng mô mỡ quanh thận, bộc lộ bể thận và niệu quản trên.
3. Bể thận được giải phóng hoàn toàn khỏi các mạch máu vùng rốn thận bằng cách kéo xuống và tách nhẹ. Sau đó, giải phóng bể thận về phía lưng để mở rộng bể thận và quan sát sự hiện diện của các mạch máu thần kinh phế vị bắt chéo chỗ nối niệu quản - bể thận để xác định vị trí hẹp.
4. Sừng trên của bể thận được treo vào thành bụng bằng dây thép 2-0. Sau đó, cắt bể thận từ phía sau xuống dưới rồi lên trên để tạo thành hình phễu. Tiếp theo, cắt niệu quản theo chiều dọc để vượt qua chỗ hẹp khoảng 1 đến 2 cm.

5. Khâu vạt bể thận với điểm thấp nhất của niệu quản bằng chỉ tự tiêu 5-0.
6. Tách niệu quản ở vị trí cách đoạn hẹp khoảng 0,5 cm về phía xa và tiếp tục cắt bỏ bể thận để loại bỏ đoạn hẹp chỗ nối niệu quản - bể thận và bể thận bị giãn một phần.
7. Khâu nối tiếp thành sau của chỗ nối với 1 mép khóa cứ sau mỗi 2 mũi khâu.
8. Tiếp tục khâu phần mở thừa của vạt bể thận mà không cắt chỉ.
9. Đặt stent chữ J kép.
10. Khâu liên tục thành trước của chỗ nối, cầm máu cẩn thận và kỹ lưỡng, và rửa sạch vùng phẫu thuật bằng dung dịch nước muối ấm.
11. Khâu gián đoạn màng bụng bên hoặc khe hở mạc treo.

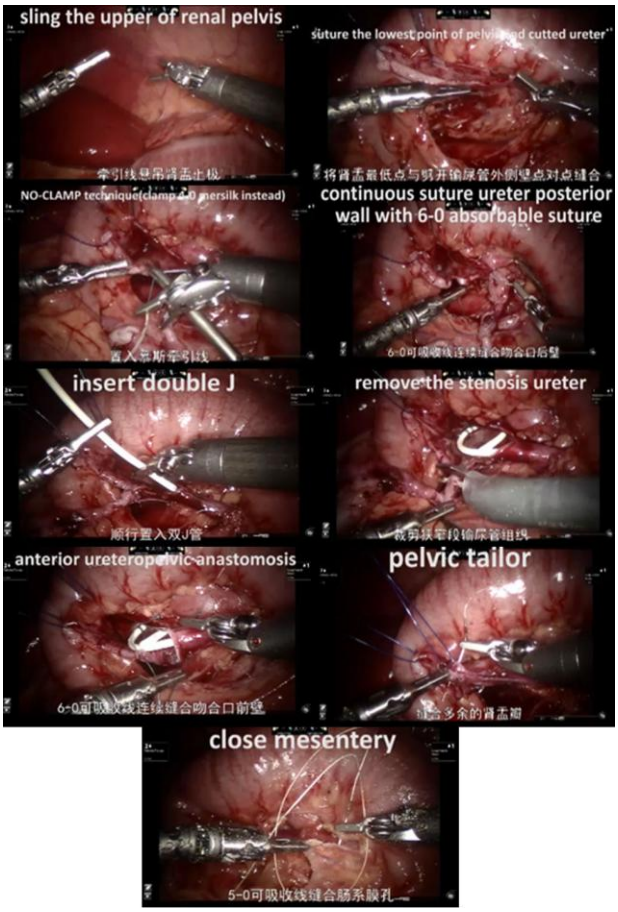


Hình 29 Phương pháp tiếp cận xuyên mạc treo

Hình 30. Sừng trên của bể thận được treo lơ lửng.

Phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi có hỗ trợ robot

1. Đối với các trường hợp bên trái, chúng tôi áp dụng phương pháp xuyên mạc treo ruột khi bể thận giãn nằm ở bên trong đại tràng xuống. Đối với các trường hợp bên phải, chúng tôi chọn phương pháp rãnh cạnh đại tràng.
2. Sau đó, chúng tôi cẩn thận mổ tách niệu quản gần và bể thận trong khi vẫn bảo tồn nguồn cung cấp máu cho niệu quản.
3. Vùng xương chậu được cắt phía trên mô gây tắc nghẽn và được cắt tỉa bằng mũi khâu xuyên da để ổn định và tạo điều kiện thuận lợi cho việc nối mạch.
4. Sau khi làm phẳng niệu quản xa sau khi cắt bỏ đoạn tắc nghẽn, chúng tôi khâu điểm thấp nhất của đoạn niệu quản không nhu động và đầu niệu quản ở bể thận bằng mũi khâu liên tục 6-0 PDS-II.
5. Sau đó, thành sau của niệu quản được khâu kín bằng chỉ khâu liên tục. Trước khi bắt đầu nối thông phía trước bằng mũi khâu liên tục thứ hai bằng chỉ 6-0 PDS II, một ống thông niệu quản chữ J kép (COOK, USI-512, Ireland) được đặt theo chiều thuận.
6. Cuối cùng, chúng tôi khâu màng treo ruột hoặc phúc mạc bằng chỉ tự tiêu 5-0.



Hình 31 Quy trình RALP

Cấy ghép lại niệu quản

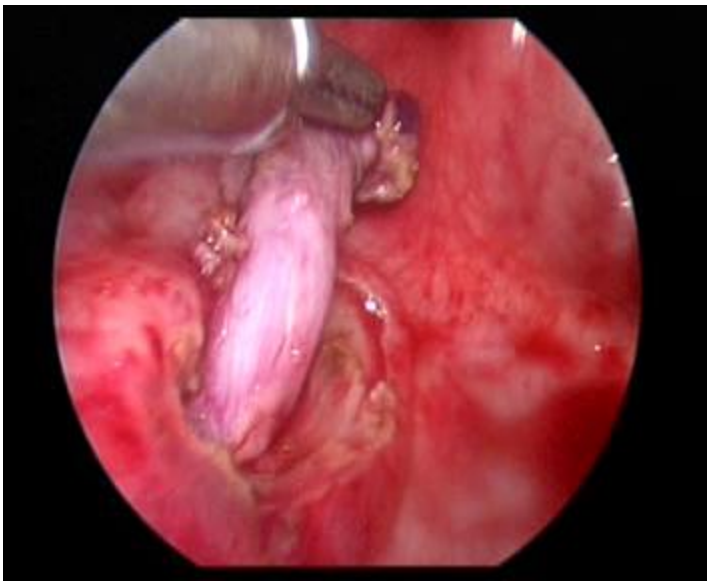
Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản là phương pháp điều trị tối ưu cho chứng trào ngược bàng quang niệu quản và hẹp niệu quản. Theo truyền thống, thủ thuật này được thực hiện bằng phương pháp mổ mở. Có thể sử dụng nhiều kỹ thuật khác nhau: cấy ghép lại Cohen trong bàng quang, cấy ghép lại Polino-Leadbetter xuyên bàng quang, cấy ghép lại Lich-Gregoir ngoài bàng quang. Tất cả các kỹ thuật này đều có thể được thực hiện bằng phương pháp nội soi ổ bụng, nội soi ổ bụng có bơm khí vào bàng quang hoặc bằng robot. Ở đây, chúng tôi giới thiệu phương pháp cấy ghép lại Cohen bằng nội soi ổ bụng có bơm khí vào bàng quang (nối niệu quản-bàng quang qua đường hầm dưới niêm mạc ngang) và cấy ghép lại Lich-Gregoir ngoài bàng quang.

Cơ sở khí quản

1. Ống nội soi bàng quang được đưa vào qua niệu đạo. Sau đó, khí CO_2 được bơm vào qua ống nội soi cho đến khi bàng quang giãn nở đến ngang rốn. Việc kéo căng bàng quang được thực hiện qua da dưới sự quan sát của nội soi bàng quang. Cố định đỉnh bàng quang đã được làm đầy ở vị trí dưới rốn trên đường giữa bụng, da được rạch ở mép dưới của đường kéo căng. Kim chọc được đâm ngay sau khi cố định vị

trí kéo căng. Một kim chọc phẫu thuật 3-5 mm được đặt ở bên trái và bên phải tương ứng. Sau đó, ống nội soi được rút ra. Khí CO_2 được bơm vào qua kim chọc soi đáy mắt.

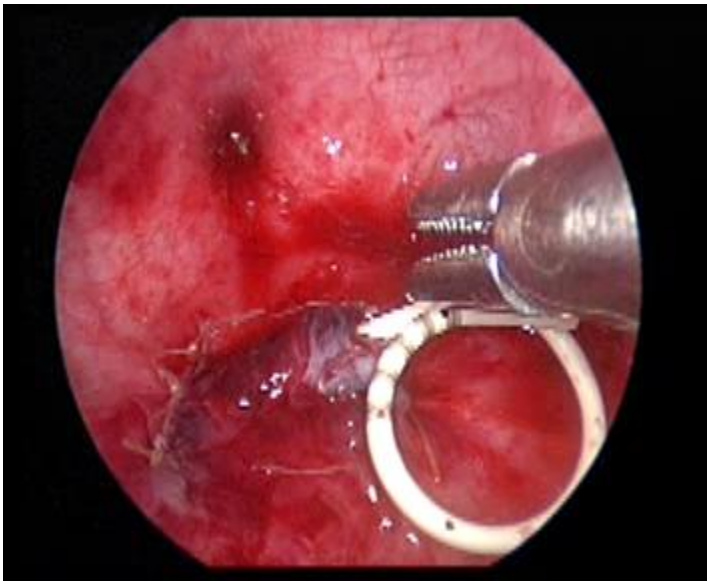
2. Xác định vị trí các lỗ niệu quản hai bên.
3. Một mũi khâu kéo được thực hiện tại lỗ niệu quản ở bên bị ảnh hưởng. Cắt niêm mạc dọc theo lỗ niệu quản bằng vòng móc điện. Tách niệu quản khỏi đoạn trong của thành bàng quang bằng dao điện hoặc dao siêu âm một cách cẩn thận. Niệu quản đã được tách rời được kéo vào bàng quang khoảng 5,0 cm đến đoạn giãn của niệu quản có thể được kéo căng đến đỉnh của lỗ niệu quản đối diện. Ở bệnh nhân nam, cần phải bảo vệ ống dẫn tinh khi tách niệu quản.
4. Cắt một lỗ nhỏ tại chỗ nối giữa đoạn giãn xa của niệu quản và đoạn hẹp để dẫn lưu dịch. Đối với đường kính niệu quản lớn hơn 12 mm, cần phải gấp hoặc cắt đoạn niệu quản bị giãn.
5. Cắt lớp niêm mạc ở vị trí cách lỗ niệu quản bên đối diện khoảng 2,0 cm. Sau đó, dùng kéo hoặc kẹp mạch máu tách lớp dưới niêm mạc và tạo một đường hầm dưới niêm mạc dẫn đến lỗ niệu quản.
6. Kéo niệu quản sang phía đối diện qua đường hầm dưới niêm mạc, cắt bỏ mô tổn thương gây hẹp tại lỗ niệu quản, và cố định toàn bộ niệu quản vào niêm mạc bàng quang bằng chỉ Vicryl 5-0 hoặc 6-0 với 6-8 mũi khâu và 2 mũi khâu với lớp cơ bàng quang.
7. Khâu kín lớp cơ bàng quang và lỗ niệu quản ban đầu bằng lớp cơ niệu quản, sử dụng chỉ Vicryl 5-0.
8. Để lại một ống thông chữ J kép qua Trocar.
9. Tháo từng ống thông, khâu vết mổ dưới da và da.



Hình 32 Giải phóng niệu quản

Hình 33 Tạo một đường hầm dưới niêm mạc đến lỗ niệu quản.

Hình 34. Đóng kín lỗ niệu quản ban đầu.

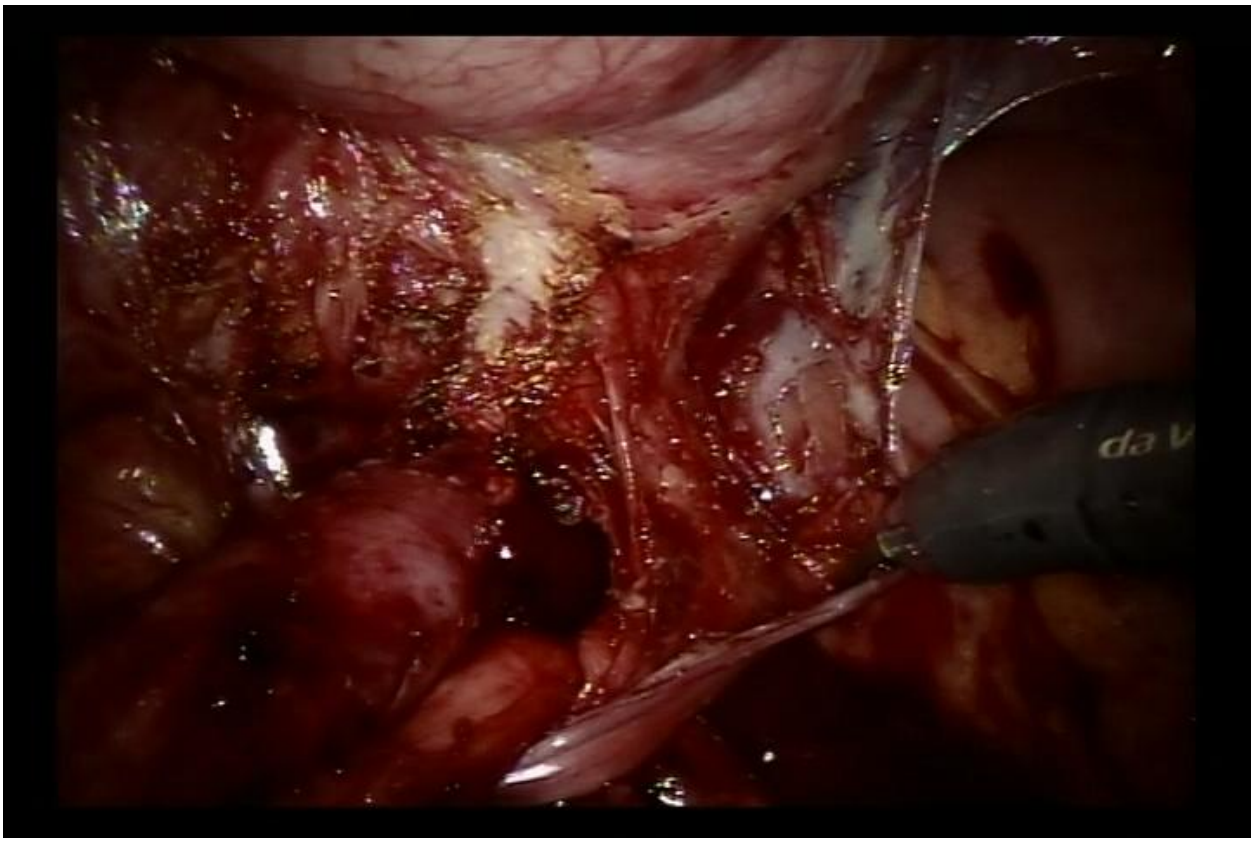


Hình 35 Để lại stent chữ J kép

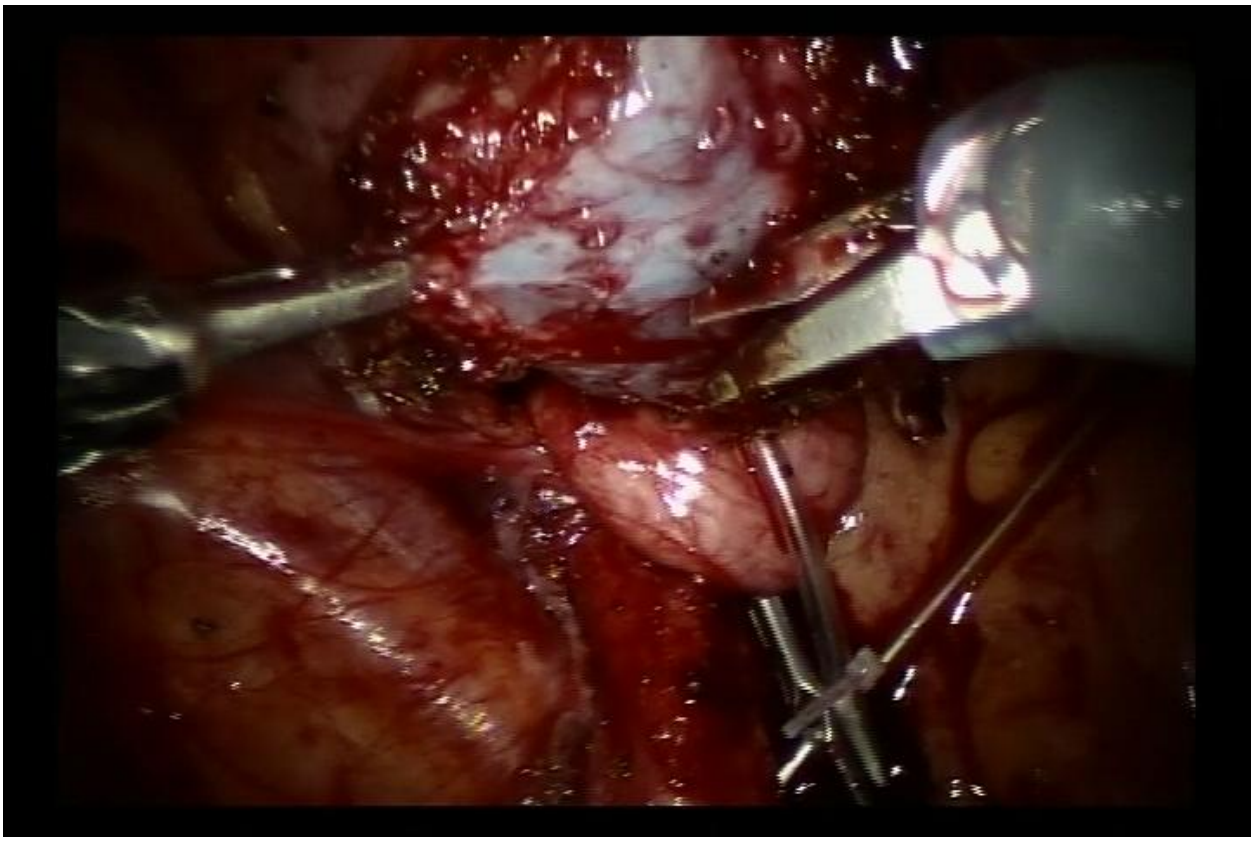
Cấy ghép lại Lich-Gregoir có sự hỗ trợ của robot

1. Mở phúc mạc bên tại động mạch chậu ngoài đang đập, tìm niệu quản bắt chéo động mạch chậu ngoài, và giải phóng niệu quản càng xa càng tốt đến chỗ nối niệu quản - bàng quang để bộc lộ hoàn toàn chỗ hẹp niệu quản.
2. Đổ 60 ml dung dịch nước muối sinh lý vào bàng quang để giữ cho bàng quang luôn đầy vừa phải. Rạch một đường dài 5 cm ở thành sau bên của bàng quang. Sau đó, rạch bàng quang đến lớp dưới niêm mạc.

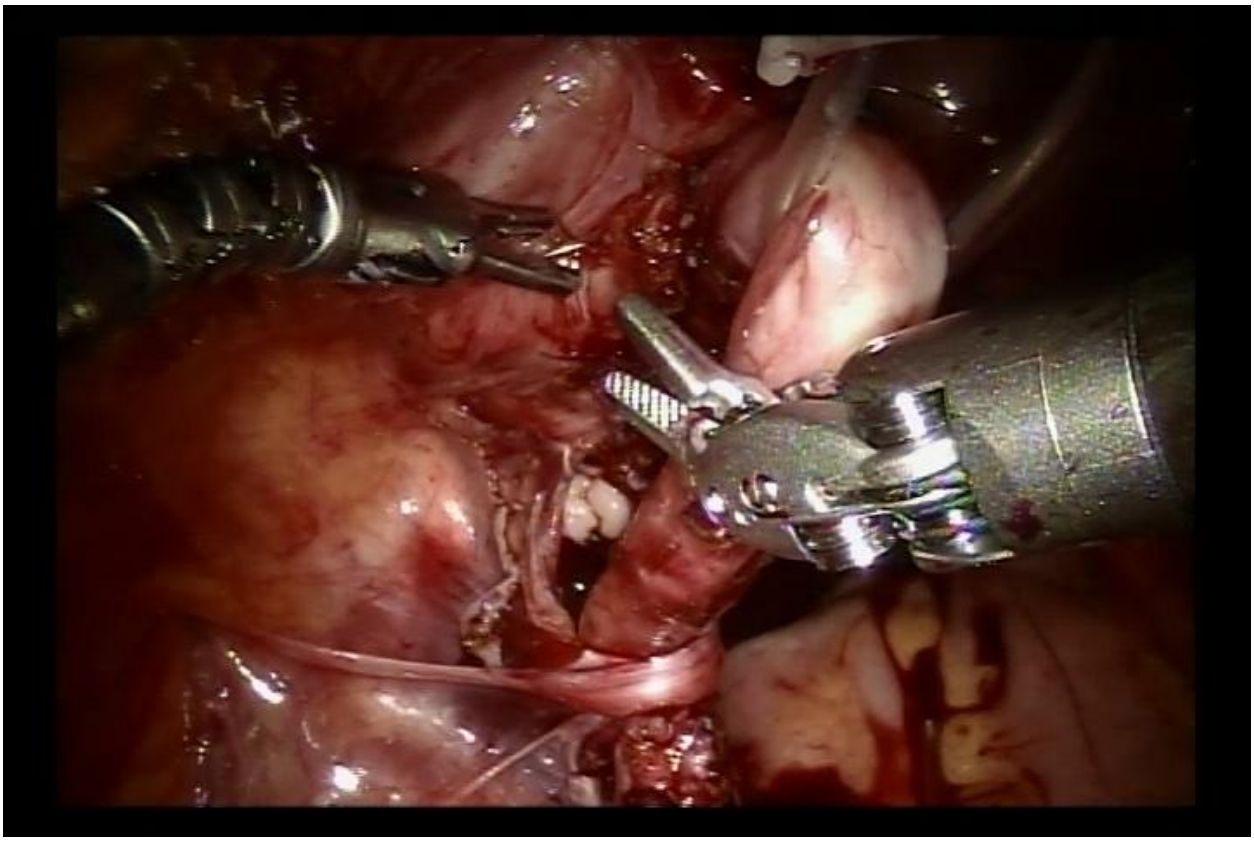
3. Tách niệu quản tại chỗ nối niệu quản bàng quang, cắt ngắn phần niệu quản xa về kích thước bình thường. Mở rộng khe niêm mạc bàng quang tại chỗ nối này. Sau đó, khâu phần niệu quản đã cắt ngắn vào khe niêm mạc bàng quang bằng chỉ tự tiêu 6/0 để cố định. Hoàn thành nối thành sau và để ống thông chữ J kép tại chỗ để tiếp tục hoàn thành nối thành trước (Đối với các trường hợp trào ngược, đặt ống thông chữ J kép trước khi phẫu thuật).
4. Các mũi khâu tự tiêu được sử dụng để đóng phúc mạc ở thành bên của bàng quang và phúc mạc xung quanh niệu quản ở đoạn chậu. Hệ thống robot được tháo ra, ống dẫn lưu được đặt vào và vết mổ da được khâu lại.



Hình 36 Giải phóng niệu quản



Hình 37. Rạch bàng quang đến lớp dưới niêm mạc của bàng quang.



Hình 38. Khâu hai bên lớp cơ mềm để tạo thành đường hầm dưới niêm mạc.

U cơ vân bàng quang

U mô liên kết cơ vân (Rhabdomyosarcoma - RMS) là loại sarcoma mô mềm phổ biến nhất ở trẻ em. Cần thực hiện phẫu thuật cắt bỏ bàng quang toàn bộ hoặc một phần để loại bỏ khối u. Ở đây, chúng tôi giới thiệu kinh nghiệm của mình về phẫu thuật cắt bỏ bàng quang toàn bộ có hỗ trợ robot với tái tạo bàng quang mới theo phương pháp chỉnh hình đại tràng sigma và cấy ghép lại niệu quản hai bên (kỹ thuật Politano-Leadbetter).

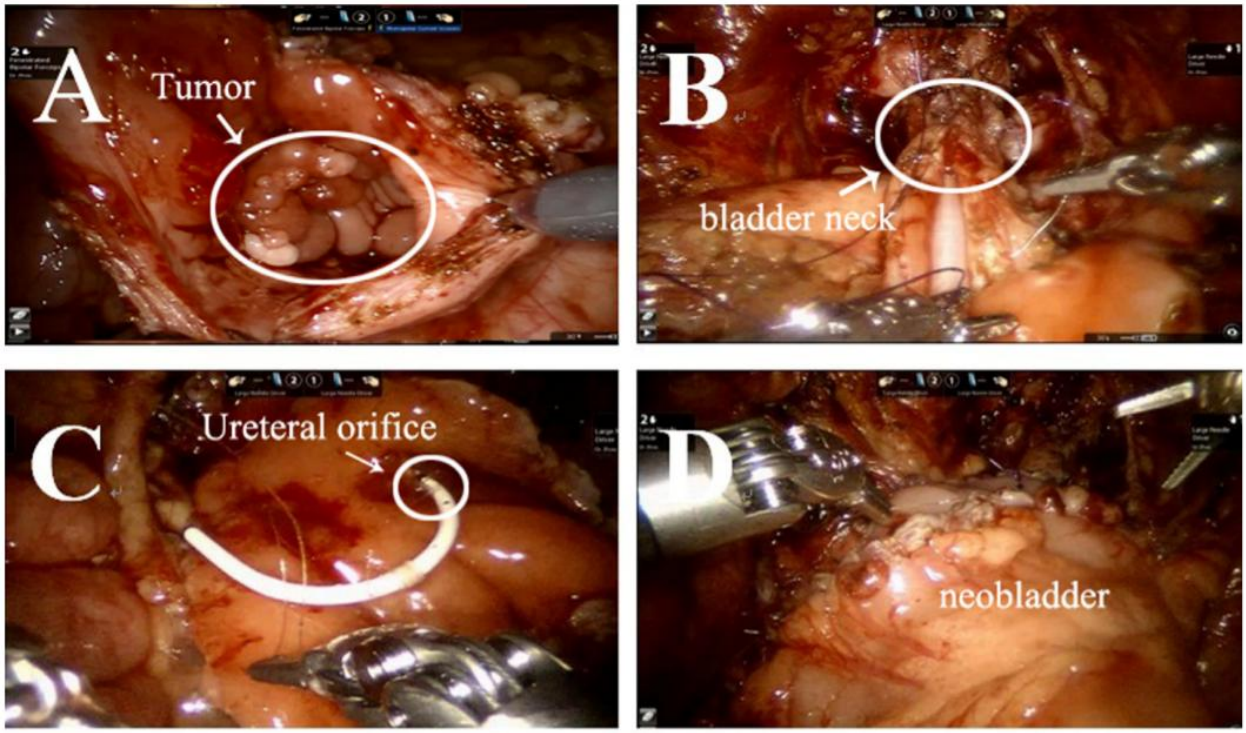
1. Một cổng 10 mm được đặt cách khớp mu khoảng 6 cm để kết nối camera. Hai cổng robot 8 mm dành cho cánh tay robot số 1 và số 2 được đặt cách cổng camera 6 cm ở đường giữa xương đòn phía trên gai chậu trước trên. Hai cổng hỗ trợ 5 mm được đặt ở đường giữa xương đòn bên phải gần dưới bờ sườn.

2. Sau khi tiến hành phẫu thuật cắt bỏ triệt để khối u bàng quang một cách cẩn thận và chính xác.

3. và các hạch bạch huyết vùng chậu ngoại vi, chúng tôi đã lấy khoảng 20 cm đại tràng sigma và tạo hình lại thành hình cầu để tái tạo bàng quang nhân tạo, cuối cùng có thể

4. Chứa được khoảng 100 ml.

5. Sau đó, chúng tôi tiến hành cấy ghép lại niệu quản chống trào ngược (kỹ thuật Politano-Leadbetter) với niệu quản hai bên thông qua đường hầm dưới niêm mạc.
6. Cuối cùng, chúng tôi đã lấy mẫu vật qua vết rạch ở háng (đường bikini).



Hình 39. Quy trình phẫu thuật cắt bỏ bàng quang triệt để kèm tái tạo bàng quang mới bằng đoạn ruột kết hình chữ S và cấy ghép lại niệu quản hai bên.

Các ứng dụng khác

Chúng tôi cũng đã thực hiện phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot để cắt bỏ thận hoặc phẫu thuật bảo tồn thận đối với u Wilms, cắt bỏ u nguyên bào thần kinh, cắt bao tuyến tiền liệt và tái tạo ống dẫn tinh. Đối với các trường hợp giãn thận phức tạp, chúng tôi tiến hành kỹ thuật Yang-Monti, thay thế niệu quản bằng ruột thừa hoặc niêm mạc miệng. Với sự cải tiến của dụng cụ và công nghệ, tương lai của phẫu thuật xâm lấn tối thiểu rất hứa hẹn.

Những điều cần cân nhắc

Đối với phẫu thuật cấy ghép lại, cần giải phóng niệu quản với chiều dài đủ để loại bỏ tổn thương niệu quản một cách hiệu quả và đảm bảo mối nối không bị căng càng nhiều càng tốt. Do thiếu phản hồi lực trong hệ thống hỗ trợ robot, cần tránh kẹp quá mức các mô niệu quản và cần bảo tồn các mô niệu quản xung quanh cũng như nguồn cung cấp máu. Cần chú ý duy trì các mũi khâu đối xứng khi thực hiện cấy ghép lại niệu quản vào bàng quang để tránh xoắn hoặc gập góc niệu quản.

Nếu đường kính niệu quản vượt quá 1,5 cm khi bàng quang không có nước tiểu, cần phải cắt bỏ, nếu không sẽ khó tạo cấu trúc chống trào ngược. Chiều dài đường hầm dưới niêm mạc bàng quang nên gấp khoảng 5 lần đường kính niệu quản để giữ cho kẹp cố định tương đối chắc chắn, từ đó đạt được hiệu quả chống trào ngược tốt.

Đối với phẫu thuật tạo hình bể thận, cần giải phóng bể thận hoàn toàn hơn để giảm căng thẳng cho chỗ nối, và cần giải phóng niệu quản trên càng ít càng tốt để giảm thiểu việc kẹp trực tiếp niệu quản bằng dụng cụ hệ thống robot và bảo vệ nguồn cung cấp máu cho niệu quản. Mũi khâu đầu tiên là quan trọng nhất. Nếu niệu quản vùng chậu bị tách rời hoàn toàn rồi mới nối lại, rất có thể xảy ra biến dạng niệu quản. Do đó, hướng của trục thận cần được xác định chính xác trong quá trình phẫu thuật. Và vạt vùng chậu dưới. Điểm thấp nhất của bể thận cần được nối với thành bên của niệu quản bị tách dọc.

Chương 9: Nội soi tiết niệu cơ bản ở trẻ em (Basics of Pediatric Endoscopy)

Sự ra đời của các dụng cụ nội soi đã cách mạng hóa lĩnh vực tiết niệu học, cải thiện cả khả năng chẩn đoán và điều trị các bệnh lý tiết niệu. Trong vài thập kỷ qua, những tiến bộ công nghệ đã cho phép thu nhỏ các dụng cụ tiết niệu dành cho người lớn để sử dụng trong đường tiết niệu sinh dục nhi khoa. Nội soi bàng quang niệu đạo, nội soi niệu quản và nội soi thận là những dụng cụ không thể thiếu đối với bác sĩ tiết niệu nhi khoa trong việc chẩn đoán và điều trị các bệnh lý từ trào ngược bàng quang niệu quản, sỏi thận và van niệu đạo sau đến các dị tật bẩm sinh và chấn thương đường tiết niệu sinh dục. Các thủ thuật phẫu thuật mở trước đây đã được chuyển đổi thành các thủ thuật nội soi ít xâm lấn hơn và cho phép bệnh nhân phục hồi nhanh hơn.

Trong chương này, chúng ta sẽ thảo luận về vai trò của nội soi đường tiêu hóa trên và dưới ở bệnh nhi và cung cấp hướng dẫn về đánh giá, chẩn đoán và điều trị các bệnh lý cần nội soi ở trẻ em.

Lịch sử nội soi tiết niệu

Trước khi các dụng cụ nội soi ra đời, các thủ thuật phẫu thuật liên quan đến các lỗ tự nhiên trên cơ thể chỉ giới hạn ở việc sử dụng mỏ vịt, que thăm dò và dao mổ.[1]Nguyên mẫu nội soi đầu tiên được Phillip Bozzini giới thiệu vào năm 1806. Thiết bị "lichtleiter" hay "dụng cụ dẫn ánh sáng" bao gồm một cái phễu dài đặt trong một hộp bọc da cá mập và một ngọn nến để chiếu sáng. Các gương góc cạnh bên trong hộp hướng ánh sáng vào cơ thể người. Nó được sử dụng để kiểm tra âm đạo, bàng quang và vòm họng, nhưng chưa bao giờ được sử dụng bên trong cơ thể bệnh nhân. Năm 1853, Antoine Desormeaux đã giới thiệu chiếc máy nội soi bàng quang hoạt động đầu tiên và được coi là "cha đẻ của ngành nội soi bàng quang". Những tiến bộ về công nghệ bao gồm ống nội soi nhỏ hơn, đèn dầu hỏa và gương

lõm có lỗ ở giữa giúp cải thiện khả năng chiếu sáng của thiết bị.[2] Ông là người đầu tiên được biết đến đã sử dụng ống nội soi bàng quang thô sơ của mình trên bệnh nhân để cắt bỏ u nhú niệu đạo. Các biến chứng nghiêm trọng bao gồm bỏng nhiệt do nguồn sáng dầu hỏa và ánh sáng không đủ. Năm 1877, bác sĩ tiết niệu người Đức Maximilian Nitze đã sử dụng một kính viễn vọng thu nhỏ với một loạt thấu kính dọc theo một ống rỗng để phóng đại hình ảnh và một dây tóc bạch kim làm mát bằng nước ở đầu để chiếu sáng. Khi Thomas Edison phát minh ra bóng đèn vào năm 1878, thiết bị của Nitze đã được cải tiến bằng cách thêm một bóng đèn vào đầu ống nội soi bàng quang. Lăng kính Amici, được phát triển vào năm 1906, cho phép các hình ảnh lệch 90° xuất hiện đúng hướng, và công nghệ này đã được tích hợp vào thiết kế kính nội soi bàng quang sau đó.

Việc phát hiện ra rằng thủy tinh dẫn ánh sáng tốt hơn không khí đã mở đường cho các thiết kế quang học sợi quang. Harold Hopkins đã phát minh ra hệ thống thấu kính hình que vào năm 1951 bằng cách bó và sắp xếp các sợi thủy tinh đường kính 0,1mm đồng trục với thị kính để truyền hình ảnh. Thiết bị "nội soi sợi quang" kết hợp với nguồn sáng bên ngoài đã cải thiện khả năng truyền ánh sáng hơn 80 lần, và hệ thống này đã được cấp bằng sáng chế vào năm 1959. Công nghệ này đã đặt nền tảng cho ống nội soi bàng quang cứng hiện đại.

Bên cạnh những tiến bộ trong nội soi, hệ thống camera cũng đã được cải thiện theo thời gian. Với việc thu nhỏ thiết bị camera và phát minh ra thiết bị ghép điện tích (CCD), hình ảnh quang học thu được từ nội soi được chuyển đổi thành photon và hình ảnh kỹ thuật số. Hình ảnh kỹ thuật số giờ đây có thể được hiển thị trên màn hình ngoài, một sự đổi mới mang tính cách mạng đối với giáo dục phẫu thuật tiết niệu.

Nội soi bàng quang niệu đạo

Chỉ định

Nội soi bàng quang đóng vai trò quan trọng trong chẩn đoán và điều trị các bệnh lý đường tiết niệu sinh dục ở trẻ em. Ngoài ra, thông tin giải phẫu thu được từ nội soi bàng quang niệu đạo giúp lập kế hoạch tái tạo đường tiết niệu sinh dục. Các chỉ định phổ biến bao gồm đánh giá các dị tật bẩm sinh đường tiết niệu sinh dục (phức hợp bàng quang lộn ngoài - lỗ tiểu trên, dị tật hậu môn trực tràng, van niệu đạo sau, niệu quản lạc chỗ), giải phẫu âm đạo và đường tiết niệu, tiêm nội soi điều trị trào ngược bàng quang niệu quản và điều trị sỏi bàng quang. Hầu hết các thủ thuật đều được thực hiện dưới gây mê toàn thân trong phòng mổ. Bảng 1 nêu các chỉ định phổ biến cho nội soi bàng quang niệu đạo ở trẻ em. Bảng 2 đưa ra các can thiệp điều trị phổ biến.

Bảng 1. Các chỉ định thường gặp cho nội soi bàng quang niệu đạo ở trẻ em.

Chẩn đoán	Chi tiết
Dị tật bẩm sinh	Phức hợp thoát vị bàng quang - niệu đạo lệch vị trí
	Dị tật hậu môn
	Niệu quản lạc chỗ
	Nội soi âm đạo để chẩn đoán các bất thường ở âm đạo
	Chụp niệu quản ngược dòng để chẩn đoán hẹp niệu quản, tắc nghẽn niệu quản - bể thận và niệu quản - bể thận.
Bệnh ác tính	Theo dõi quá trình phẫu thuật tăng thể tích dạ dày
	Đánh giá khối u bàng quang hoặc niệu đạo
Đánh giá các triệu chứng rối loạn tiểu tiện: tiểu ra máu nhiều, dòng tiểu yếu, tiểu không tự chủ	
CMG để đo động học niệu đạo trong phẫu thuật	
Đánh giá phẫu thuật tái tạo trước đó	Các thủ thuật ở cổ bàng quang
	Các kênh tiết niệu

Bảng 2. Các can thiệp điều trị nội soi bàng quang niệu đạo thường gặp.

Sự đối đãi
Van niệu đạo sau
Phẫu thuật lấy sỏi bàng quang
Tiêm nội soi điều trị trào ngược bàng quang niệu quản, suy yếu cơ vòng niệu đạo.
chọc thủng túi niệu quản
Đặt ống thông bàng quang trên xương mu hoặc niệu đạo.

Thiết bị

Ống nội soi bàng quang dành cho trẻ em và thanh thiếu niên có nhiều kích cỡ khác nhau, cả loại mềm và loại cứng. Kích thước dụng cụ được ký hiệu bằng đơn vị French (Fr), với đường kính 1 Fr tương đương với 1/3 mm. Các bộ phận của ống nội soi bàng quang cứng bao gồm thấu kính quang học, cầu nối, vỏ bọc và nút bịt. Thấu kính được sản xuất với góc đầu thấu kính từ 0–120˚. Trong thực hành của chúng tôi, thấu kính 0˚ và 30˚ là phổ biến nhất. Cầu nối gắn thấu kính vào vỏ bọc và cung cấp 1–2 kênh làm việc. Kích thước vỏ bọc dao động từ 5 Fr đến kích thước dành cho người lớn và có các cổng tưới rửa kèm theo. Nút bịt có thể được sử dụng thay thế cho thấu kính bên trong vỏ bọc để làm cùn đầu vỏ bọc, giúp đưa ống nội soi vào bàng quang mà không cần nhìn thấy vật thể. Nội soi bàng quang cứng cũng cần nguồn sáng, camera nội soi, màn hình ngoài và dung dịch tưới rửa. Ống nội soi bàng quang mềm kết hợp ống nội soi, nguồn sáng và camera, và có một kênh làm việc duy nhất để tưới rửa và đưa dụng cụ vào. Đầu ống nội soi bàng quang mềm có thể uốn cong đến 210˚, giúp dễ dàng điều khiển thiết bị, và có nhiều kích cỡ khác nhau.

Trong thực hành của chúng tôi, ống nội soi bàng quang cứng được sử dụng trong hầu hết các trường hợp và ống nội soi bàng quang mềm chỉ được dành cho những trường hợp khó đặt tư thế nằm ngửa hoặc để điều hướng qua các kênh đặt ống thông ngoằn ngoèo.

Những điều cần cân nhắc trước phẫu thuật

Nên tiến hành xét nghiệm nước tiểu trước khi thực hiện các thủ thuật can thiệp đường tiết niệu và cấy nước tiểu nếu cần thiết. Cấy nước tiểu trước phẫu thuật và điều trị kháng sinh, nếu cần thiết, đặc biệt quan trọng ở những bệnh nhân có nguy cơ nhiễm khuẩn

đường tiết niệu, chẳng hạn như bệnh nhân đặt ống thông tiểu ngắt quãng hoặc đặt ống thông tiểu lưu. Nếu có nhiễm trùng đường tiết niệu, bệnh nhân nên được điều trị bằng kháng sinh đặc hiệu theo kết quả cấy nước tiểu và hoãn phẫu thuật do nguy cơ nhiễm khuẩn huyết và nhiễm trùng toàn thân.

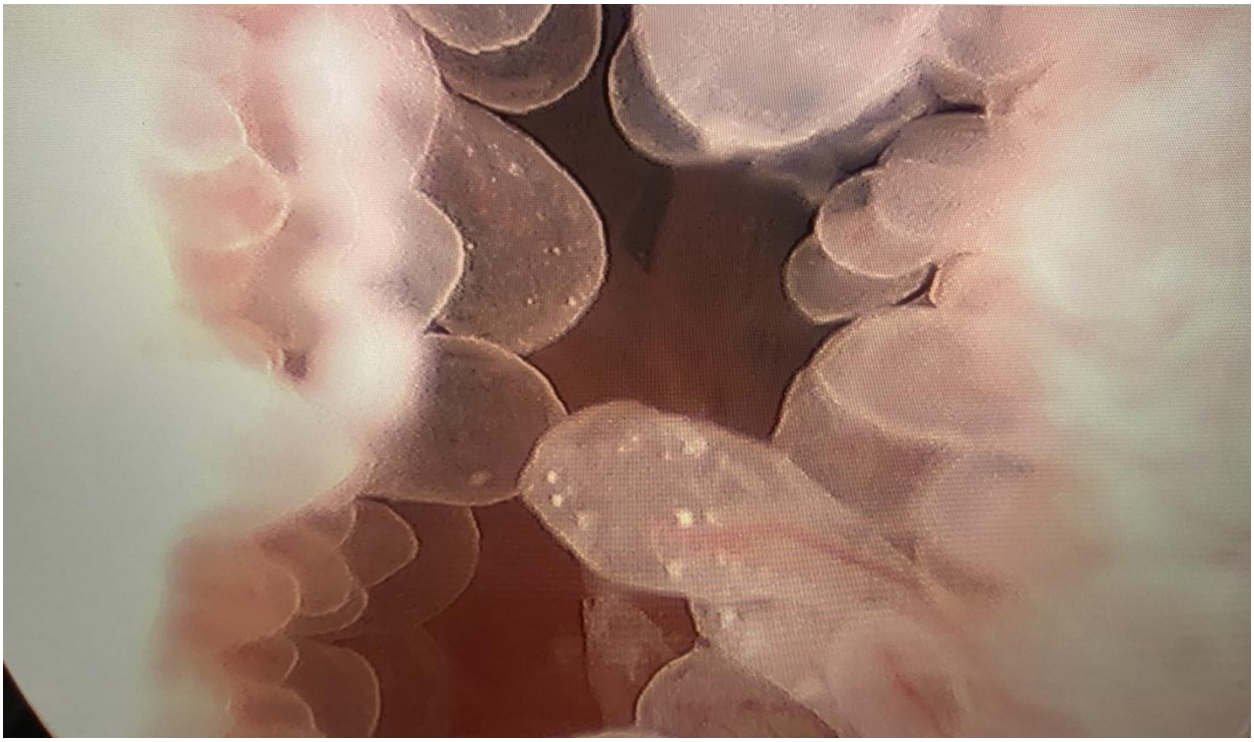
Bản hướng dẫn thực hành tốt nhất của AUA về các thủ thuật tiết niệu và dự phòng kháng khuẩn năm 2019 khuyến cáo không nên sử dụng kháng sinh trước thủ thuật nội soi bàng quang chẩn đoán thường quy nếu không có các yếu tố nguy cơ cụ thể ở bệnh nhân, chẳng hạn như suy giảm miễn dịch, nhiễm khuẩn đường tiết niệu mãn tính , dị tật giải phẫu dễ gây ứ đọng nước tiểu và tình trạng dinh dưỡng kém. Hiện chưa có hướng dẫn cụ thể nào rõ ràng cho việc sử dụng dụng cụ nội soi tiết niệu ở trẻ em, nhưng chúng tôi sử dụng các hướng dẫn này để chỉ định việc dự phòng kháng sinh trong quá trình thực hiện thủ thuật. Tiền sử phẫu thuật chi tiết, bao gồm xem xét các báo cáo phẫu thuật, là điều cần thiết trước khi nội soi, đặc biệt là trong trường hợp đã từng phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục trước đó.

Những cân nhắc về phẫu thuật

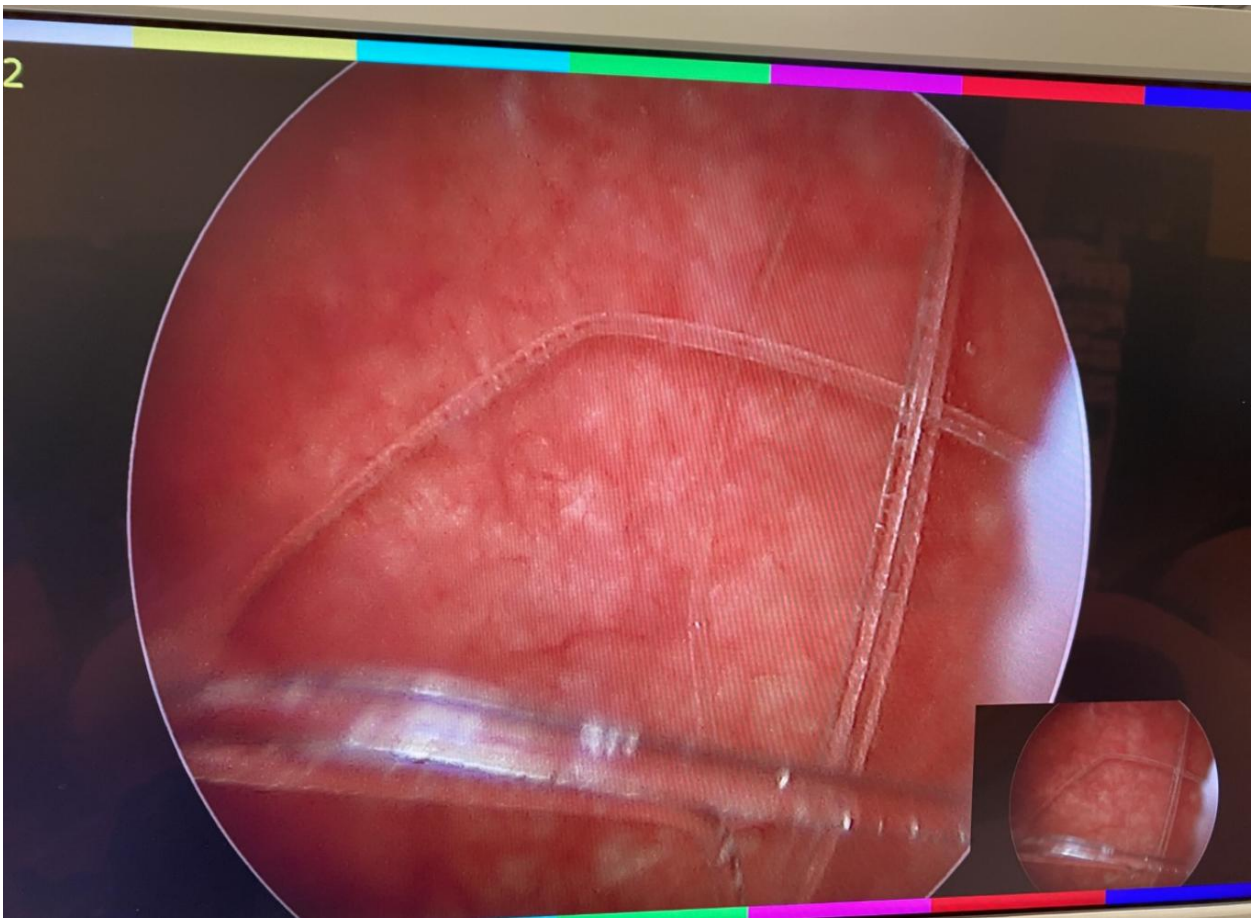
Trước khi gây mê, các dụng cụ nội soi cần được kiểm tra về độ đầy đủ, tính tương thích và chức năng. Điều này đặc biệt quan trọng trong nội soi nhi khoa, nơi sử dụng nhiều kích cỡ dụng cụ và phụ kiện khác nhau. Sau khi gây mê toàn thân và dự phòng kháng sinh trước thủ thuật (khi cần thiết), bệnh nhân được đặt ở tư thế nằm ngửa (Hình 1). Ở trẻ sơ sinh, có thể đặt khăn nhỏ cuộn tròn hoặc cuộn gel dưới đầu gối và cố định chân bằng băng dính. Trẻ lớn hơn được đặt ở tư thế dùng giá đỡ chân. Bộ phận sinh dục và tầng sinh môn được sát khuẩn bằng dung dịch sát trùng chứa betadine vì các chế phẩm gốc cồn và chlorhexidine có thể làm tổn thương niêm mạc. Kiểm tra cấu trúc giải phẫu bên ngoài. Hẹp niệu đạo nhẹ có thể được điều trị bằng cách nong niệu đạo tuần tự bằng ống nong McCrae, trong khi hẹp niệu đạo nặng có thể cần phải phẫu thuật mở niệu đạo. Tiếp theo, đưa ống soi bàng quang đã được bôi trơn vào niệu đạo và bật hệ thống tưới rửa. Ở bệnh nhân nam, dương vật được kéo căng và hướng lên trên. Tư thế này là tối ưu cho nội soi niệu đạo trước, sau đó tay của bác sĩ phẫu thuật được hạ xuống phía dưới để cho phép đi vào niệu đạo sau và bàng quang. Việc đánh giá bàng quang được thực hiện một cách có hệ thống, bất kỳ can thiệp phụ trợ nào được tiến hành, và niệu đạo được quan sát với dòng chảy tích cực của dung dịch rửa trong quá trình rút ống nội soi bàng quang. Lưu ý, việc kiểm tra bàng quang đã được làm đầy có thể khó khăn do các nếp gấp niêm mạc và sự sản sinh chất nhầy. Việc rửa sạch chất nhầy trong bàng quang và sử dụng dung dịch rửa một cách hợp lý có thể cải thiện khả năng quan sát. Nên tránh làm căng quá mức bàng quang đã được làm đầy vì điều này có thể dẫn đến thủng bàng quang. Ống nội soi bàng quang mềm được đưa vào qua niệu đạo theo cách tương tự như ống thông niệu đạo và đầu ống được uốn cong khi cần thiết để quan sát và kiểm tra khi vào trong bàng quang.

Hình 1. *Tư thế mổ sỏi mu bàn chân cải tiến. Đặt bệnh nhân cẩn thận vào tư thế mổ sỏi mu bàn chân cải tiến ở bệnh nhân mắc bệnh tạo xương bất toàn để lấy sỏi niệu quản bằng nội soi.*

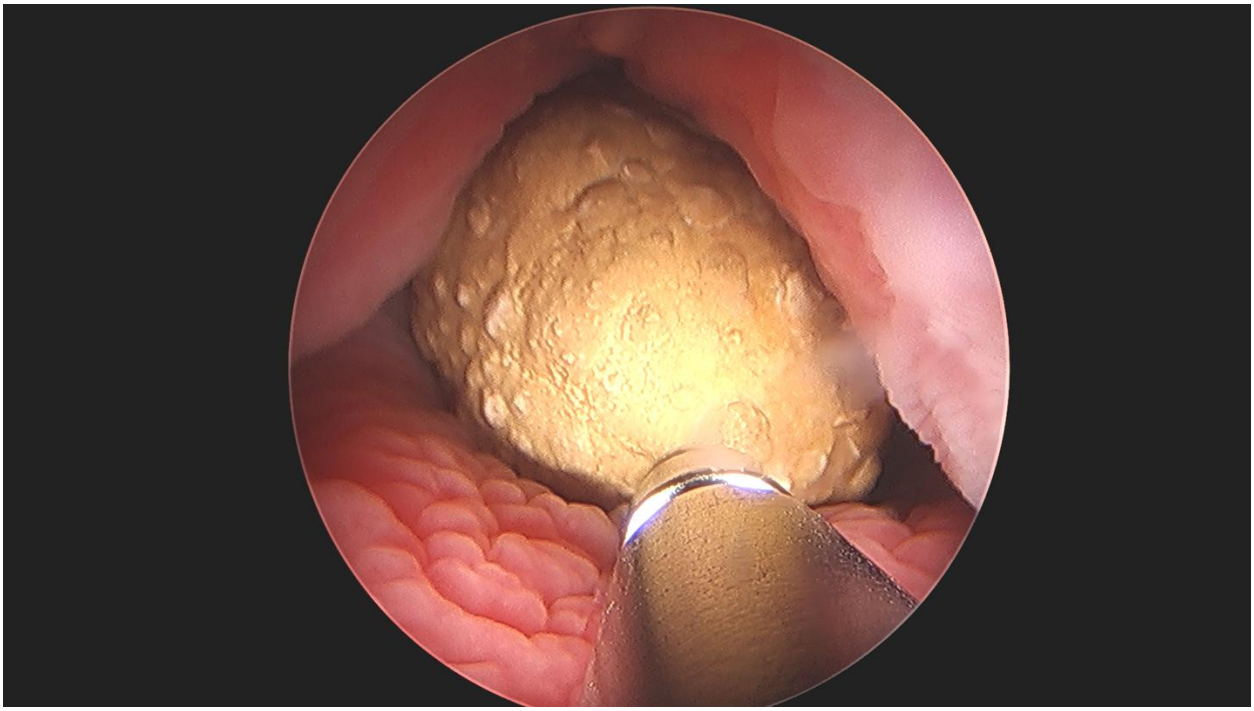
Nội soi bàng quang cũng có thể được thực hiện qua đường ống trên xương mu, mở bàng quang hoặc kênh có thể đặt ống thông với kỹ thuật tương tự. Điều quan trọng là phải lưu ý các chi tiết phẫu thuật (ví dụ: loại đoạn ruột được sử dụng, đường đi của kênh, cơ chế kiểm soát tiểu tiện) trước khi nội soi. Các kênh có thể đặt ống thông rất dễ bị tổn thương, và không nên đưa ống nội soi vào sâu hơn cho đến khi nhìn thấy được lòng kênh để tránh làm hỏng hoặc thủng kênh.



Hình 2. Nội soi bàng quang kèm cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo. Cắt bỏ khối u nhú ở cổ bàng quang qua niệu đạo ở một nam thiếu niên mắc viêm bàng quang tăng bạch cầu ái toan.



Hình 3. Dị vật trong bàng quang. Nội soi bàng quang với việc lấy dị vật trong bàng quang bằng rọ.



Hình 4. Phẫu thuật tán sỏi bàng quang qua da. Tán sỏi bằng siêu âm đối với sỏi bàng quang lớn trong bàng quang đã được mở rộng, minh họa tính ứng dụng và tính linh hoạt của nội soi.

Biến chứng

Các biến chứng sau nội soi bàng quang niệu đạo chẩn đoán rất hiếm gặp và bao gồm nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng (5–8%), nhiễm trùng đường tiết niệu có triệu chứng (2–5%) và tiểu ra máu đại thể.

Chăm sóc hậu phẫu và theo dõi sau phẫu thuật

Nội soi bàng quang niệu đạo thường là một thủ thuật ngoại trú và gây ra rất ít hoặc không gây khó chịu cho bệnh nhân. Trừ khi có chống chỉ định, chúng tôi luôn bôi thuốc gây tê tại chỗ vào cuối quá trình nội soi bàng quang niệu đạo (ví dụ: gel lidocaine). Chúng tôi không kê đơn kháng sinh sau phẫu thuật, trừ khi bệnh nhân có các yếu tố nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu và cần điều trị nội soi. Việc dự phòng kháng sinh liên tục cho chứng trào ngược bàng quang niệu quản được tiếp tục cho đến khi tái khám ngoại trú sau khi tiêm nội soi. Chứng tiểu khó hoặc các triệu chứng khác của đường tiết niệu dưới liên quan đến rối loạn chức năng bàng quang được điều trị bằng acetaminophen hoặc thuốc chống viêm không steroid và thuốc kháng cholinergic, nếu cần. Lịch tái khám được xác định dựa trên chẩn đoán của bệnh nhân và phương pháp can thiệp đã thực hiện.

Nội soi niệu quản

Chỉ định

Nội soi niệu quản cho phép tiếp cận đường tiết niệu trên phục vụ mục đích chẩn đoán và điều trị. Sự cải tiến về quang học và thu nhỏ kích thước ống nội soi niệu quản cho phép điều trị sỏi niệu quản và sỏi thận, những loại sỏi trước đây được điều trị bằng tán sỏi bằng sóng xung kích, nay có thể được xử lý bằng phương pháp nội soi niệu quản. Hướng dẫn năm 2016 của Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (AUA) /Hiệp hội Nội soi Niệu khoa về Quản lý Phẫu thuật Sỏi thận nêu rõ nội soi niệu quản là một lựa chọn cho bệnh nhi có tổng kích thước sỏi thận ≤ 20 mm. Các chỉ định bổ sung bao gồm rạch bằng laser đối với hẹp niệu quản ngắn, nội soi bể thận đối với tắc nghẽn tái phát chỗ nối niệu quản - bể thận (trong một số trường hợp chọn lọc), và đánh giá tình trạng tiểu máu lan tỏa một bên và các khiếm khuyết lấp đầy niệu quản.

Thiết bị

Ống nội soi niệu quản có sẵn các loại kỹ thuật số và sợi quang, dạng mềm và bán cứng, với nhiều kích cỡ khác nhau từ 4,5–11 Fr. Ống nội soi niệu quản bán cứng nhỏ hơn vì tích hợp sợi quang vào ống nội soi và cần nguồn sáng và camera bên ngoài. Hai kênh, một dùng để rửa và một để đưa dụng cụ vào, giúp cải thiện khả năng quan sát. Ống nội soi niệu quản bán cứng được sử dụng ở niệu quản đoạn xa các mạch máu chậu. Các loại ống nội soi niệu quản siêu nhỏ như ống nội soi niệu quản bán cứng siêu mỏng 4,5 Fr (Richard Wolf, Knittlingen, Đức) giúp giảm tỷ lệ thất bại khi tiếp cận niệu quản có đường kính nhỏ ở trẻ em. Ống nội soi niệu quản mềm tích hợp hệ thống quang học, cơ chế uốn cong và kênh làm việc. Các mẫu kỹ thuật số bao gồm nguồn sáng và camera được tích hợp sẵn trong ống nội soi, trong khi các mẫu sợi quang yêu cầu camera và nguồn sáng bên ngoài. Khả năng uốn cong đầu xa lên đến 270° cho phép điều hướng qua các niệu quản ngoằn ngoèo và bể thận cũng như các đài thận. Ống nội soi niệu quản mềm được ưu tiên sử dụng trong niệu quản đoạn gần các mạch máu chậu và bể thận cũng như các đài thận. Cơ chế uốn cong của ống nội soi niệu quản mềm khá nhạy cảm và có thể bị hư hỏng khi sử dụng nhiều lần. Kênh làm việc của nó có thể bị hư hại do dụng cụ đi qua hoặc do tia laser vô tình bắn vào bên trong ống nội soi, dẫn đến thiết bị hoạt động sai chức năng. Do đó, ống nội soi niệu quản mềm dùng một lần đang ngày càng phổ biến vì chúng cho thấy hiệu quả tương tự như ống nội soi niệu quản mềm thông thường và có thể giúp tiết kiệm chi phí. Hiện tại, vai trò của chúng đối với bệnh nhi vẫn chưa được làm rõ.

Nội soi niệu quản nên được thực hiện trong phòng nội soi được trang bị đầy đủ các vật tư cần thiết, máy soi huỳnh quang và đội ngũ nhân viên phòng mổ giàu kinh nghiệm. Các thiết bị cơ bản cần thiết cho nội soi niệu quản bao gồm ống nội soi (bán cứng và mềm), laser holmium và sợi laser, dây dẫn hướng, ống thông niệu quản hở đầu, ống thông hai lòng, dụng cụ nong đồng trục, vỏ bọc tiếp cận niệu quản, rọ và stent niệu quản. Cần có nhiều loại dụng cụ dùng một lần với kích thước khác nhau và phù hợp với kích thước của trẻ.

Những điều cần cân nhắc trước phẫu thuật

Nên tiến hành xét nghiệm cấy nước tiểu trước khi thực hiện các thủ thuật can thiệp đường tiết niệu. Nếu có nhiễm trùng đường tiết niệu hoặc nhiễm khuẩn mạn tính, bệnh nhân cần được điều trị bằng kháng sinh đặc hiệu theo kết quả cấy và hoãn thủ thuật do nguy cơ nhiễm khuẩn huyết và nhiễm trùng toàn thân. Bản hướng dẫn thực hành tốt nhất của AUA về các thủ thuật tiết niệu và dự phòng kháng sinh năm 2019 khuyến nghị sử dụng một liều duy nhất TMP - SMX hoặc cephalosporin thế hệ 1 hoặc 2 trong giai đoạn phẫu thuật đối với các thủ thuật nội soi niệu quản.[12]Mặc dù không có hướng dẫn cụ thể nào dành riêng cho bệnh nhi, nhưng theo thông lệ, chúng tôi thường sử dụng cefazolin có hoặc không kèm gentamicin trước khi nội soi niệu quản.

Mục tiêu của nội soi niệu quản lấy sỏi là loại bỏ hoàn toàn sỏi với số lần thủ thuật ít nhất có thể, nhưng đôi khi cần nhiều lần thủ thuật để điều trị thành công sỏi niệu quản hoặc sỏi thận ở trẻ em. Đường kính nhỏ của niệu quản trẻ em, đặc biệt là ở trẻ nhỏ, có thể gây khó khăn trong việc tiếp cận trực tiếp niệu quản. Trong trường hợp không thể tiếp cận, đặt stent niệu quản giúp làm giãn niệu quản thụ động và có thể tăng khả năng tiếp cận thành công trong tương lai. Tuy nhiên, không nên đặt stent thường quy trước khi làm thủ thuật.

Kỹ thuật phẫu thuật

Sau khi gây mê toàn thân và sử dụng kháng sinh dự phòng theo hướng dẫn, bệnh nhân được đặt ở tư thế nằm ngửa như đã thảo luận trước đó. Dung dịch nước muối đẳng trương được làm ấm đến nhiệt độ cơ thể được sử dụng để tưới rửa, do nguy cơ hấp thu và hạ natri máu.[11]Ống soi bàng quang được sử dụng để tiếp cận niệu quản, và chụp niệu quản ngược dòng được thực hiện để xác định cấu trúc hệ thống dẫn niệu và vị trí sỏi. Một dây dẫn an toàn (0,025–0,038 inch) được đặt vào. Một dây dẫn thao tác cũng có thể được đặt vào thời điểm này, cho phép đưa ống dẫn vào niệu quản hoặc ống nội soi niệu quản mềm vào. Ống nội soi niệu quản được đưa vào lỗ niệu quản sau khi nong giãn bằng bơm rửa cầm tay và được đưa vào vị trí sỏi. Nếu ống nội soi niệu quản không đi qua được, một ống thông niệu quản sẽ được đặt để cho phép giãn niệu quản thụ động trong 2-3 tuần trước khi lặp lại nội soi niệu quản. Ngoài ra, có thể sử dụng phương pháp giãn niệu quản chủ động bằng ống thông hai nòng 8-10 Fr hoặc dụng cụ giãn đồng trục, nhưng cần tránh giãn lỗ niệu quản bằng bóng do nguy cơ hẹp niệu quản. Nếu sỏi quá lớn không thể lấy ra bằng rọ, laser Holmium: YAG được sử dụng để điều trị sỏi bằng cách sử dụng chế độ tán nhỏ (năng lượng cao, tần số thấp) hoặc tán vụn (năng lượng thấp, tần số cao). Các mảnh sỏi lớn được lấy ra bằng rọ và gửi đi phân tích sỏi, còn các mảnh nhỏ hơn (< 1mm) được để lại tại chỗ để tự đào thải. Nên sử dụng ống thông tiếp cận niệu quản (9,5–14 Fr) cho các viên sỏi lớn ở niệu quản gần hoặc sỏi thận, vì việc sử dụng ống thông này đã được chứng minh là làm giảm áp lực trong thận, tạo điều kiện thuận lợi cho nhiều lần đưa ống nội soi

vào và bảo vệ niệu quản khỏi bị tổn thương. Tuy nhiên, việc sử dụng ống dẫn tiếp cận niệu quản không phải lúc nào cũng khả thi do đường kính nhỏ của niệu quản ở trẻ em. Sau khi hoàn thành tán sỏi, có thể đặt stent niệu quản. Quyết định đặt stent niệu quản dựa trên thời gian phẫu thuật, lượng sỏi, phù nề niệu quản và tổn thương trong quá trình phẫu thuật. Trong một số trường hợp, stent niệu quản được đặt với dây dẫn bên ngoài cho phép tháo ra mà không cần phẫu thuật lần thứ hai. Việc sử dụng tia X trong quá trình phẫu thuật nên tuân theo nguyên tắc ALARA (mức độ chiếu xạ thấp nhất có thể đạt được) vì trẻ em bị sỏi thận thường cần chụp chiếu nhiều hơn trong tương lai. Việc sử dụng tia X liều thấp, gián đoạn với khoảng cách tối đa giữa da và mục tiêu, cửa sổ hình ảnh hẹp và tránh phóng đại có thể làm giảm phơi nhiễm bức xạ trong quá trình thực hiện thủ thuật.

Biến chứng

Các báo cáo gần đây cho thấy tỷ lệ biến chứng tổng thể của nội soi niệu quản ở bệnh nhi dao động từ 0-14%, bao gồm nhiễm trùng đường tiết niệu, tiểu máu, đau quặn thận, giãn thận sau phẫu thuật và tổn thương niệu quản. Các biến chứng nghiêm trọng hơn (> Clavien 3) rất hiếm gặp, với tình trạng đứt hoàn toàn niệu quản và nhiễm trùng huyết xảy ra ở dưới 1% bệnh nhân. Tuổi nhỏ hơn có thể liên quan đến nguy cơ biến chứng cao hơn sau các thủ thuật nội soi niệu quản. Một đánh giá có hệ thống của 10 nghiên cứu (1.377 thủ thuật) đã chứng minh tỷ lệ biến chứng cao hơn ở trẻ em dưới 6 tuổi (24%) so với trẻ em trên 6 tuổi (7,1%).

Chăm sóc hậu phẫu và theo dõi sau phẫu thuật

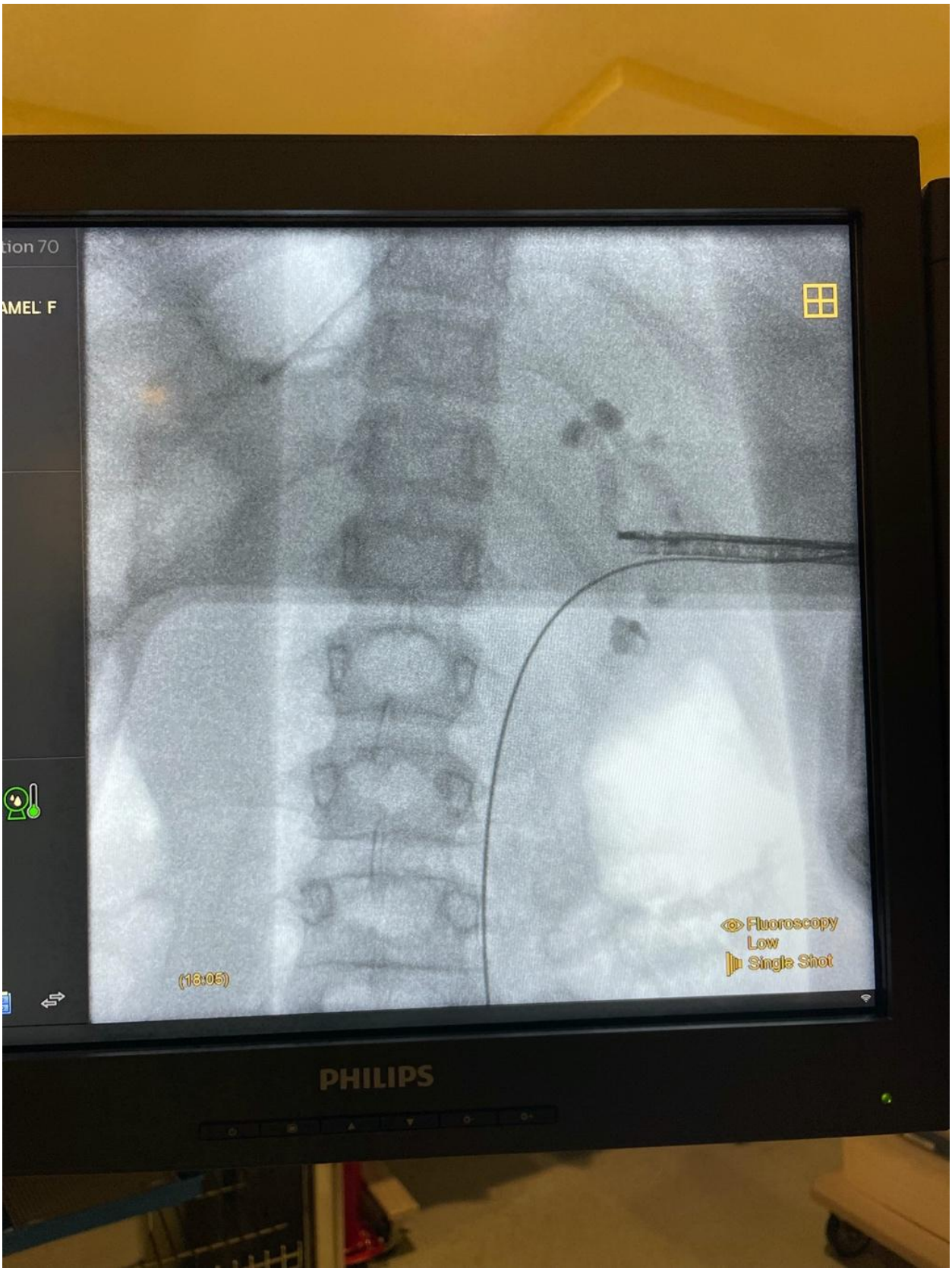
Nội soi niệu quản là một thủ thuật phẫu thuật ngoại trú trong hầu hết các trường hợp. Đau sau phẫu thuật được điều trị bằng thuốc chống viêm không steroid và việc sử dụng thuốc giảm đau opioid bị hạn chế. Một thử nghiệm đối chứng ngẫu nhiên mù đôi gần đây trên bệnh nhân trưởng thành đã chứng minh rằng 10mg ketorolac không thua kém 5mg oxycodone trong điều trị đau sau nội soi niệu quản. Bệnh nhân đặt ống thông niệu quản được kê đơn thuốc kháng cholinergic và thuốc chẹn alpha, vì việc sử dụng chúng có thể làm giảm các triệu chứng liên quan đến ống thông niệu quản. Tắc nghẽn niệu quản thầm lặng sau nội soi niệu quản xảy ra ở tối đa 3% bệnh nhân. Do đó, theo thông lệ, chúng tôi sẽ thực hiện siêu âm thận 4 tuần sau nội soi niệu quản ở tất cả bệnh nhân.

Nội soi thận

Chỉ định

Nội soi thận qua da kết hợp tán sỏi thận là phương pháp điều trị chính cho sỏi thận lớn và sỏi ở những vị trí thận có dị tật giải phẫu khiến không thể thực hiện tán sỏi bằng sóng xung kích hoặc phẫu thuật nội soi ngược dòng trong thận. Trước đây, người ta lo ngại rằng việc sử dụng các dụng cụ và ống dẫn có kích thước dành cho người lớn (24–30 Fr) trên thận trẻ em sẽ dẫn đến tổn thương nhu mô thận và làm tăng nguy cơ biến chứng

ngắn hạn và dài hạn. Tuy nhiên, với sự cải tiến kỹ thuật và thu nhỏ kích thước của ống nội soi thận, phương pháp tán sỏi thận qua da (PCNL) được coi là an toàn và hiệu quả ở bệnh nhi. Hướng dẫn năm 2016 của AUA /Hiệp hội Nội soi tiết niệu về quản lý phẫu thuật sỏi thận khuyến nghị PCNL là một lựa chọn điều trị cho tổng lượng sỏi thận >20mm. Ngoài ra, PCNL có thể được sử dụng để điều trị sỏi trong túi thừa đài thận, các trường hợp thận có cấu trúc phức tạp khác, hoặc khi không thể tiếp cận ngược dòng, ví dụ như trong trường hợp chuyển hướng đường tiểu.



Hình 5. Nội soi thận cứng. Hình ảnh X-quang trong quá trình tái khám tán sỏi thận qua

da (PCNL) đối với sỏi thận lớn bằng ống nội soi thận cứng với đường vào giữa thận.

Thiết bị

Ống nội soi thận cứng cho phép quan sát bể thận và đài thận, có sẵn các mẫu sợi quang và kỹ thuật số, và có nhiều kích cỡ khác nhau (4,8–24 Fr). Mô hình thấu kính dạng thanh sợi quang yêu cầu camera và nguồn sáng bên ngoài, trong khi mô hình kỹ thuật số tích hợp nội soi, nguồn sáng và camera vào thiết bị. Kênh làm việc cho phép đưa các thiết bị vào, và các cổng cấp và thoát cho phép đồng thời làm đầy và làm rỗng hệ thống thu gom.

Các thiết bị tán sỏi nội soi bao gồm cả các loại siêu âm, khí nén và kết hợp cả hai. Hệ thống hút chân không cỡ lớn tích hợp giúp loại bỏ các mảnh sỏi và bụi trong quá trình tán sỏi.

Phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da (PCNL) tiêu chuẩn sử dụng ống thông Amplatz 24–30 Fr và dụng cụ có kích thước dành cho người lớn. Do lo ngại việc sử dụng dụng cụ kích thước người lớn có thể làm tăng tỷ lệ biến chứng trong PCNL ở trẻ em , các kỹ thuật sử dụng dụng cụ nhỏ hơn đã được phát triển. PCNL mini mô tả việc sử dụng đường dẫn lưu thận 15–24 Fr, PCNL siêu mini với đường dẫn lưu 11–15 Fr và PCNL vi mô với đường dẫn lưu < 10 Fr. Các thủ thuật nên được thực hiện trong phòng mổ với đội ngũ nhân viên giàu kinh nghiệm, máy soi huỳnh quang và các thiết bị phù hợp với nhiều kích cỡ khác nhau. Các dụng cụ cần thiết cho PCNL bao gồm ống nội soi thận cứng và mềm, dụng cụ nong bóng hoặc Amplatz, ống dẫn tiếp cận, laser Holmium: YAG , máy tán sỏi khí nén hoặc siêu âm, dây dẫn hướng, ống thông niệu quản, ống thông hai lòng và rọ lấy sỏi.

Những điều cần cân nhắc trước phẫu thuật

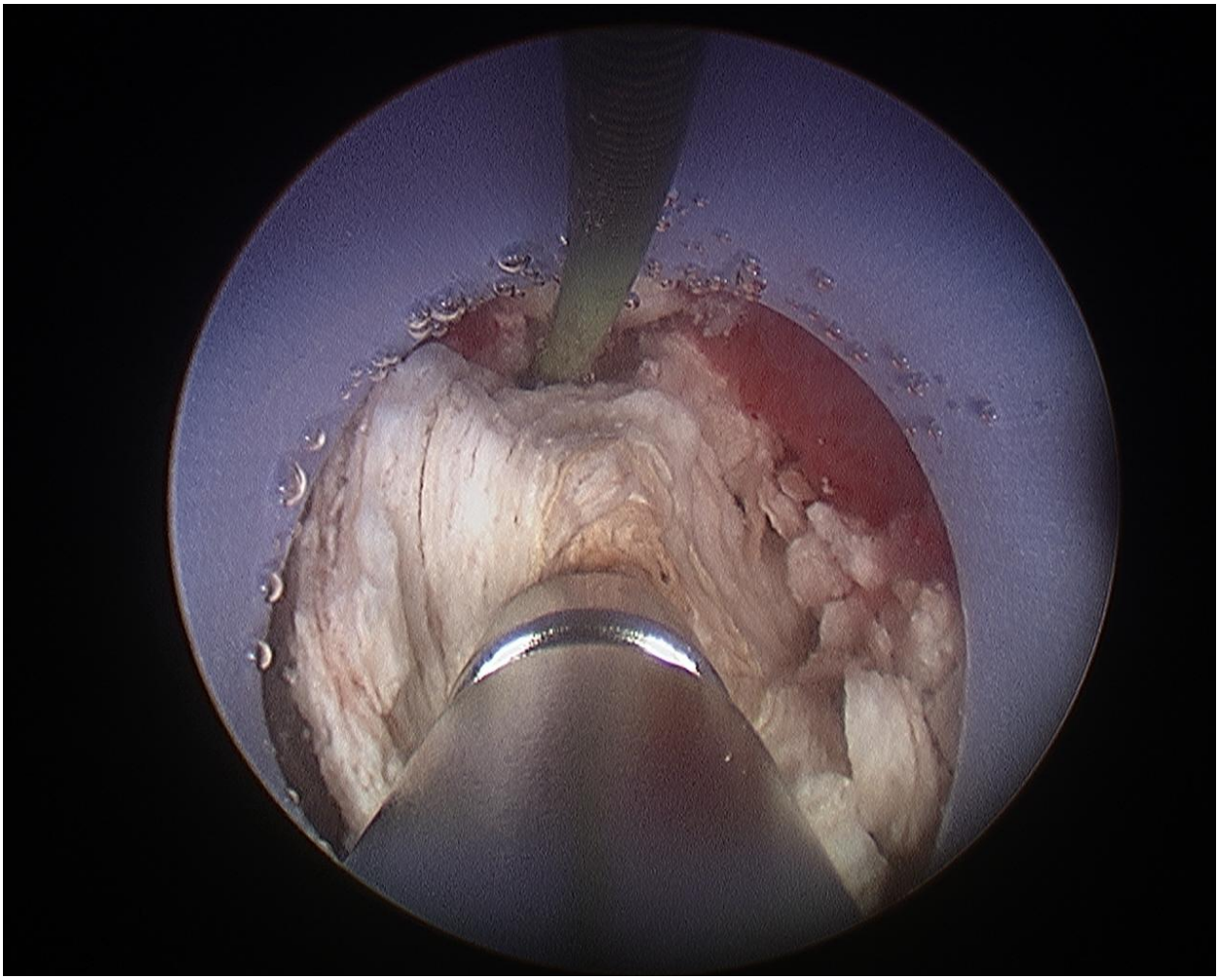
Tất cả bệnh nhân được xem xét phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da (PCNL) nên được chụp CT liều thấp vùng bụng và khung chậu để xác định tính khả thi và đánh giá tổng lượng sỏi thận. Ngoài ra, hình ảnh cắt ngang cho phép xác định vị trí đài thận tối ưu để tiếp cận, khoảng cách đến các cơ quan xung quanh (đại tràng, màng phổi, xương sườn) và những thay đổi trong cấu trúc giải phẫu thận.

Cần thực hiện cấy nước tiểu trước phẫu thuật và tất cả bệnh nhân bị nhiễm trùng đường tiết niệu cần được điều trị bằng kháng sinh đặc hiệu trước khi tiến hành thủ thuật. Điều quan trọng cần lưu ý là kết quả cấy nước tiểu đường tiết niệu dưới có thể không phản ánh chính xác tình trạng sỏi hoặc kết quả cấy nước tiểu từ đường tiết niệu trên. Tuyên bố về Thực hành Tốt nhất năm 2019 của Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (AUA) về các Thủ thuật Niệu khoa và Dự phòng Kháng khuẩn khuyến nghị các lựa chọn kháng sinh sau đây trước khi thực hiện tán sỏi thận qua da (PCNL) dựa trên các tài liệu chất lượng cao ở bệnh nhân người lớn: cephalosporin thế hệ 1/2 , aminoglycoside và metronidazole, aztreonam và metronidazole, aminoglycoside và clindamycin hoặc aztreonam và clindamycin. Các tài liệu về dự phòng kháng sinh trước phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da (PCNL) ở bệnh nhi còn hạn chế. Một nghiên cứu hồi cứu trên 830 trẻ em dưới 12 tuổi đã xem xét tỷ lệ

nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt sau PCNL . Kết quả cho thấy cephalosporin thế hệ thứ nhất, thứ hai và thứ ba đều có hiệu quả tương đương trong dự phòng ở trẻ em dưới 12 tuổi trải qua PCNL . Theo thông lệ, chúng tôi sử dụng cefazolin và gentamicin làm thuốc kháng sinh dự phòng trước khi thực hiện PCNL .

Những cân nhắc về phẫu thuật

Sau khi gây mê toàn thân và tiêm kháng sinh tĩnh mạch, bệnh nhân được đặt nằm sấp trên các cuộn gel. Đường vào đài thận mong muốn được thực hiện qua da dưới sự hướng dẫn của huỳnh quang hoặc siêu âm. Ngoài ra, trong trường hợp cấu trúc giải phẫu bất thường hoặc dị tật cột sống, có thể sử dụng chụp CT để tạo đường vào qua da. Có thể cần nhiều đường vào để điều trị sỏi san hô một phần hoặc toàn bộ. Dây dẫn hướng chính và dây dẫn hướng an toàn được đặt vào, da được rạch và đường dẫn được nong rộng bằng bóng hoặc dụng cụ nong Amplatz, tùy theo sở thích của bác sĩ phẫu thuật. Việc lựa chọn kích thước dụng cụ nong và ống thông dựa trên tuổi bệnh nhân, thể trạng, cấu trúc giải phẫu, lượng sỏi và kích thước ống nội soi thận hiện có. Lưu ý rằng thận của trẻ em di động hơn thận của người lớn và có thể bị đẩy ra khi nong rộng hoặc đưa ống thông vào. Ống dẫn được đặt lên trên dụng cụ nong vào hệ thống dẫn niệu. Việc cắt ngắn ống dẫn có thể cải thiện khả năng thao tác. Dung dịch đẳng trương được làm ấm được sử dụng do nguy cơ hạ thân nhiệt và tăng thể tích máu. Ống nội soi thận cứng được đưa vào vị trí sỏi và bắt đầu tán sỏi, sử dụng laser Holmium: YAG hoặc máy tán sỏi. Các mảnh sỏi được lấy ra và gửi đi phân tích và nuôi cấy sỏi. Ống nội soi bàng quang hoặc niệu quản mềm được sử dụng để thực hiện nội soi thận mềm và các mảnh sỏi còn sót lại được lấy ra. Sau khi loại bỏ hết sỏi, có thể đặt ống dẫn lưu thận qua da, stent niệu quản hoặc cả hai. Quyết định này dựa trên độ phức tạp của phẫu thuật, lượng sỏi còn sót lại, nhu cầu phẫu thuật lại và sở thích của bác sĩ phẫu thuật. Chúng tôi khuyến nghị giới hạn thời gian phẫu thuật ở mức 90 phút vì thời gian phẫu thuật kéo dài làm tăng nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt sau phẫu thuật .



Hình 6. Phẫu thuật tán sỏi thận qua da. Tán sỏi bằng siêu âm đối với một viên sỏi thận lớn trong quá trình phẫu thuật tán sỏi thận qua da.

Biến chứng

Các báo cáo gần đây cho thấy tỷ lệ biến chứng sau phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da ở trẻ em dao động từ 11–40%. Các biến chứng thường gặp nhất là nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt và xuất huyết cần truyền máu. Các biến chứng nghiêm trọng như chảy máu ồ ạt, rò rỉ nước tiểu cần dẫn lưu, tổn thương nội tạng (đại tràng, màng phổi), tổn thương bể thận và tràn dịch màng phổi rất hiếm gặp, với 84% biến chứng ở mức độ < Clavien III. Kích thước sỏi, độ phức tạp của ca bệnh và thời gian phẫu thuật có liên quan đến tỷ lệ biến chứng. Phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da (PCNL) siêu nhỏ và vi mô sử dụng đường tiếp cận nhỏ hơn cho thấy tỷ lệ biến chứng tổng thể thấp hơn (11,2%).

Chăm sóc hậu phẫu và theo dõi sau phẫu thuật

Sau phẫu thuật tán sỏi qua da (PCNL) , bệnh nhân được nhập viện từ 2 đến 5 ngày. Kháng sinh được tiếp tục sử dụng trong 24 giờ sau phẫu thuật. Các xét nghiệm được thực hiện

để đánh giá các bất thường về điện giải và/hoặc mất máu đáng kể. Chụp chiếu sau phẫu thuật được thực hiện để đánh giá lượng sỏi còn sót lại và lên kế hoạch điều trị phẫu thuật bổ sung. Nếu không có kế hoạch thực hiện lại PCNL và tình trạng tiểu máu đại thể đã hết, ống dẫn lưu thận sẽ được tháo ra trước khi xuất viện. Thông thường, cần thêm các thủ thuật khác để đạt được hiệu quả loại bỏ sỏi hoàn toàn. Tỷ lệ sạch sỏi sau PCNL dao động từ 63–85,4% và tăng lên 91,7–93,7% với các phương pháp điều trị tiếp theo (thực hiện lại PCNL , tán sỏi bằng sóng xung kích, phẫu thuật nội soi ngược dòng trong thận).

Kết luận

Những tiến bộ công nghệ trong thiết bị nội soi đã làm thay đổi lĩnh vực tiết niệu nhi khoa, nâng cao tiềm năng chẩn đoán và điều trị. Các bệnh lý trước đây được điều trị bằng phẫu thuật mở nay được xử lý bằng nội soi. Khi sự đổi mới thiết bị diễn ra với tốc độ theo cấp số nhân, thì các nghiên cứu tiền cứu chất lượng cao cũng cần được thực hiện để làm rõ vai trò của công nghệ mới này trong kho công cụ của bác sĩ tiết niệu nhi khoa.

Điểm chính

- Việc thu nhỏ các dụng cụ nội soi dành cho người lớn và những cải tiến về công nghệ đã dẫn đến sự phát triển của các loại ống nội soi bàng quang, niệu quản và thận dành cho trẻ em.
- Việc lựa chọn loại và kích thước nội soi cần phù hợp với độ tuổi, cân nặng, thể trạng và cấu trúc giải phẫu riêng của trẻ.
- Không khuyến cáo sử dụng kháng sinh dự phòng trước thủ thuật đối với nội soi bàng quang không biến chứng, nhưng cần thiết đối với các thủ thuật can thiệp đường tiết niệu trên.
- Khi thực hiện nội soi nhi khoa, chúng ta nên tuân theo nguyên tắc ALARA để hạn chế tối đa lượng bức xạ trong quá trình thực hiện thủ thuật.
- Việc loại bỏ hoàn toàn sỏi bằng nội soi niệu quản hoặc tán sỏi qua da có thể cần nhiều lần thực hiện do đường kính nhỏ của hệ thống thu thập nước tiểu và niệu quản ở trẻ em

Chương 10: Chăm sóc sau mổ ở trẻ em (Postoperative Management of Children)

Chăm sóc hậu phẫu cho trẻ em là một khía cạnh quan trọng của bất kỳ cuộc phẫu thuật nào và đóng vai trò đáng kể trong quá trình hồi phục của trẻ. Quản lý hậu phẫu cho bệnh nhi là điều cần thiết để ngăn ngừa biến chứng và đảm bảo quá trình lành thương tối ưu.

Chương này sẽ thảo luận về quản lý hậu phẫu cho bệnh nhi, bao gồm truyền dịch tĩnh mạch, cân bằng điện giải, dinh dưỡng tĩnh mạch toàn phần (TPN) và kiểm soát đau.

Truyền dịch tĩnh mạch

Truyền dịch tĩnh mạch (IV) là một thành phần thiết yếu trong chăm sóc hậu phẫu cho bệnh nhi. Trẻ em trải qua phẫu thuật có thể bị mất dịch do gây mê và phẫu thuật, dẫn đến mất nước, mất cân bằng điện giải và giảm thể tích máu. Do đó, việc duy trì đủ lượng dịch là rất quan trọng để đảm bảo chức năng các cơ quan hoạt động bình thường và ngăn ngừa các biến chứng hậu phẫu.

Có nhiều loại dịch truyền tĩnh mạch được sử dụng trong quản lý hậu phẫu, bao gồm dung dịch đẳng trương, nhược trương và (hiếm khi) ưu trương (Bảng 1). Dung dịch đẳng trương, chẳng hạn như dung dịch muối sinh lý 0,9% và dung dịch Ringer lactate, thường được sử dụng ở bệnh nhi vì chúng có cùng độ thẩm thấu với dịch ngoại bào của cơ thể. Các dung dịch này giúp duy trì cân bằng dịch và ngăn ngừa mất nước. Dextrose (thường là 5%) có thể được thêm vào để hỗ trợ calo cho những bệnh nhân không được nuôi dưỡng qua đường ruột.

Các dung dịch nhược trương, chẳng hạn như dung dịch muối 0,45%, được sử dụng khi cần bù nước nhưng không bị mất dịch đáng kể. Các dung dịch này có độ thẩm thấu thấp hơn dịch ngoại bào của cơ thể và nếu quá mức có thể dẫn đến hạ natri máu và phù não.

Các dung dịch ưu trương, chẳng hạn như dung dịch muối 3%, chỉ được sử dụng để điều trị hạ natri máu hoặc giảm thể tích máu nghiêm trọng. Tuy nhiên, cần thận trọng khi sử dụng các dung dịch này ở bệnh nhi, vì chúng có thể dẫn đến mất cân bằng điện giải và mất nước.

Việc lựa chọn loại dịch truyền tĩnh mạch và tốc độ truyền phụ thuộc vào tuổi, cân nặng, tiền sử bệnh của trẻ và loại phẫu thuật được thực hiện. Điều cần thiết là phải theo dõi lượng dịch trẻ hấp thụ và thải ra để ngăn ngừa tình trạng quá tải dịch hoặc mất nước.

Liều lượng và loại dịch truyền tĩnh mạch (IVF) được khuyến nghị cho bệnh nhân nhi sau phẫu thuật tiết niệu có thể phụ thuộc vào nhiều yếu tố như tuổi, cân nặng, bệnh lý nền, loại và thời gian phẫu thuật, cũng như cân bằng dịch và điện giải của bệnh nhân. Nhìn chung, nhu cầu dịch duy trì cho bệnh nhi có thể được tính toán bằng phương pháp Holliday-Segar, khuyến nghị lượng dịch truyền hàng ngày là 100 mL/kg cho 10 kg đầu tiên của trọng lượng cơ thể, cộng thêm 50 mL/kg cho 10 kg tiếp theo và 20 mL/kg cho mỗi kg tăng thêm.[1]

Quy tắc 4-2-1 là một phương pháp đơn giản để ước tính nhu cầu dịch truyền duy trì cho bệnh nhi. Nguyên tắc này gợi ý rằng nhu cầu dịch duy trì hàng ngày cho trẻ em cân nặng dưới 10 kg là 4 mL/kg/giờ, cho trẻ em cân nặng từ 10–20 kg là 2 mL/kg/giờ, và cho trẻ

em cân nặng trên 20 kg là 1 mL/kg/giờ. Quy tắc này có thể được sử dụng như một ước tính nhanh về tốc độ truyền dịch ban đầu ở bệnh nhi ổn định, không bị mất dịch đáng kể hoặc mất cân bằng điện giải.

Bảng 1. Thành phần các loại dịch truyền tĩnh mạch thường dùng sau phẫu thuật, bao gồm chỉ định, ưu điểm và nhược điểm.

Thành phần IVF	Thành phần (mỗi lít)	Chỉ định	Thuận lợi	Nhược điểm
Dung dịch nước muối sinh lý (0,9% NaCl)	154 mEq Na^+ 154 mEq Cl^-	Được sử dụng để hồi sức thể tích đẳng trương ở bệnh nhân bị giảm thể tích máu, mất nước hoặc sốc.	Giá rẻ, dễ dàng tìm mua	Có thể gây nhiễm toan chuyển hóa tăng clo máu, đặc biệt khi dùng liều lượng lớn hoặc kéo dài.
Dung dịch Ringer lactate (LR)	130 mEq Na^+ 109 mEq Cl^- 28 mEq lactate 4 mEq K^+ 3 mEq Ca^{2+}	Được sử dụng để hồi sức thể tích đẳng trương ở bệnh nhân bị giảm thể tích máu, mất nước hoặc sốc.	Chứa các chất điện giải bổ sung, mô phỏng thành phần huyết tương.	Có thể gây tăng kali máu, đặc biệt là ở bệnh nhân suy thận.
dung dịch muối sinh lý 0,45% (NS)	77 mEq Na^+ 77 mEq Cl^-	Được sử dụng cho thụ tinh trong ống nghiệm duy trì khi cần hạn chế lượng dịch truyền.	Ít gây ra tình trạng quá tải dịch hoặc mất cân bằng điện giải hơn so với dung dịch đẳng trương.	Có thể không cung cấp đủ lượng dịch cần thiết để bù vào cơ thể bệnh nhân bị mất nước hoặc mất dịch nghiêm trọng.

Thành phần IVF	Thành phần (mỗi lít)	Chỉ định	Thuận lợi	Nhược điểm
D_5W	50 g dextrose 278 mOsm/L	Được sử dụng cho thụ tinh trong ống nghiệm duy trì khi không cần hạn chế dịch truyền.	Cung cấp nước và calo miễn phí, có thể giúp duy trì lượng đường huyết bình thường.	Không cung cấp chất điện giải hoặc các chất dinh dưỡng khác, có thể dẫn đến hạ natri máu, tăng đường huyết hoặc quá tải dịch nếu dùng quá liều.
D_5LR	50 g dextrose 130 mEq Na^+ 109 mEq Cl^- 28 mEq lactate 4 mEq K^+ 3 mEq Ca^{2+}	Được sử dụng cho quá trình thụ tinh trong ống nghiệm duy trì khi cần bổ sung chất điện giải.	Kết hợp những ưu điểm của giải pháp D_5W và LR .	Có thể gây tăng kali máu, đặc biệt là ở bệnh nhân suy thận.
D_5 ½ NS (0,45% NaCl với 5% dextrose)	77 mEq Na^+ 77 mEq Cl^- 50 g dextrose 495 mOsm/L	Được sử dụng cho IVF duy trì khi không cần hạn chế dịch truyền và cần bổ sung chất điện giải.	Cung cấp nước uống, calo và một số chất điện giải miễn phí.	Nếu dùng quá liều có thể gây hạ natri máu, tăng đường huyết hoặc quá tải dịch.

Cân bằng điện giải

Cân bằng điện giải đóng vai trò rất quan trọng trong việc chăm sóc bệnh nhi sau phẫu thuật. Phẫu thuật và gây mê có thể dẫn đến mất cân bằng điện giải do mất dịch và thay đổi chức năng các cơ quan. Mất cân bằng điện giải có thể dẫn đến các biến chứng như rối loạn nhịp tim, yếu cơ và co giật.

Các chất điện giải thường được theo dõi ở bệnh nhi sau phẫu thuật bao gồm natri, kali, canxi và magiê. Phạm vi bình thường của natri là 135–145 mEq/L, kali là 3,5–5,0 mEq/L, canxi là 8,5–10,5 mg/dL và magiê là 1,5–2,5 mEq/L.

Trong giai đoạn hậu phẫu, mất cân bằng điện giải có thể xảy ra do nhiều yếu tố khác nhau, chẳng hạn như lượng dịch đưa vào không đủ, mất dịch quá nhiều, sử dụng thuốc và thay đổi chức năng các cơ quan. Đối với những bệnh nhân nằm viện ngắn ngày, khỏe mạnh và tự duy trì dinh dưỡng qua đường tiêu hóa sau phẫu thuật, việc xét nghiệm thường quy có lẽ không cần thiết. Ngay cả đối với các ca phẫu thuật phức tạp như tạo kênh đặt ống thông, phẫu thuật tăng thể tích bàng quang hoặc cắt bỏ thận, chúng tôi vẫn khuyến cáo kiểm tra bảng xét nghiệm chuyển hóa cơ bản vào ngày thứ nhất sau phẫu thuật. Nếu kết quả bình thường và diễn biến bệnh án tại bệnh viện bình thường, thì không cần thực hiện thêm xét nghiệm nào khác.

Việc điều chỉnh sự mất cân bằng điện giải có thể được thực hiện thông qua nhiều phương pháp, bao gồm bù điện giải bằng đường uống hoặc truyền tĩnh mạch. Bù điện giải bằng đường uống được ưu tiên khi trẻ tỉnh táo và có thể dung nạp thức ăn qua đường miệng. Bù điện giải bằng đường tĩnh mạch được sử dụng khi trẻ không thể dung nạp thức ăn qua đường miệng hoặc khi cần điều chỉnh nhanh chóng.

Dinh dưỡng toàn phần qua đường tĩnh mạch

Dinh dưỡng toàn phần qua đường tĩnh mạch (TPN) là một hình thức dinh dưỡng chuyên biệt bao gồm carbohydrate, protein, lipid, vitamin và khoáng chất, được sử dụng cho bệnh nhi không thể dung nạp thức ăn qua đường miệng hoặc đường ruột. TPN cung cấp dinh dưỡng đầy đủ thông qua đường truyền tĩnh mạch, cho phép các chất dinh dưỡng được cơ thể hấp thụ trực tiếp.

Chỉ định sử dụng TPN ở bệnh nhi bao gồm hội chứng ruột ngắn, hội chứng kém hấp thu, bệnh viêm ruột nặng và dị tật bẩm sinh. TPN cũng được sử dụng trong giai đoạn hậu phẫu khi không thể ăn uống bằng đường miệng trong thời gian dài (tắc ruột, tắc ruột non, bệnh nặng cần đặt nội khí quản và an thần).

Hiện có rất ít bằng chứng về việc sử dụng dinh dưỡng toàn phần qua đường tĩnh mạch (TPN) dự phòng ở bệnh nhi trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới phức tạp. Một số nghiên cứu cho rằng TPN có thể có lợi cho nhóm bệnh nhân này bằng cách cải thiện tình trạng dinh dưỡng, nhưng điều này cũng có thể liên quan đến nhiều biến chứng

sau phẫu thuật và thời gian nằm viện dài hơn. Quyết định sử dụng TPN cần được cá nhân hóa và dựa trên tình trạng lâm sàng, nhu cầu dinh dưỡng, cũng như các rủi ro và lợi ích tiềm tàng của bệnh nhân. Tại trung tâm của chúng tôi, TPN hiếm khi được sử dụng hoặc cần thiết, trừ trường hợp biến chứng sau phẫu thuật hạn chế dinh dưỡng qua đường tiêu hóa.

Quản lý đau sau phẫu thuật ở trẻ em

Kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật hiệu quả là rất quan trọng để giảm thiểu sự khó chịu cho bệnh nhân, giảm biến chứng và cải thiện kết quả phục hồi. Tuy nhiên, việc kiểm soát cơn đau ở bệnh nhi có thể gặp nhiều khó khăn, vì trẻ em có thể khó diễn đạt cơn đau của mình và cần những phương pháp kiểm soát cơn đau khác với người lớn.

Việc sử dụng thuốc giảm đau opioid để kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật ở trẻ em có liên quan đến các tác dụng phụ, bao gồm suy hô hấp, buồn nôn, nôn mửa và an thần. Do đó, các kỹ thuật giảm đau đa phương thức thường được sử dụng để giảm thiểu việc sử dụng opioid và cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau.

Các phương pháp gây tê vùng thường dùng ở bệnh nhi

Các kỹ thuật gây tê vùng, chẳng hạn như phong bế thần kinh, đã được chứng minh là hiệu quả trong việc giảm đau sau phẫu thuật và giảm việc sử dụng thuốc giảm đau opioid ở bệnh nhi. Dưới đây là một số kỹ thuật phong bế vùng thường được sử dụng ở bệnh nhi:

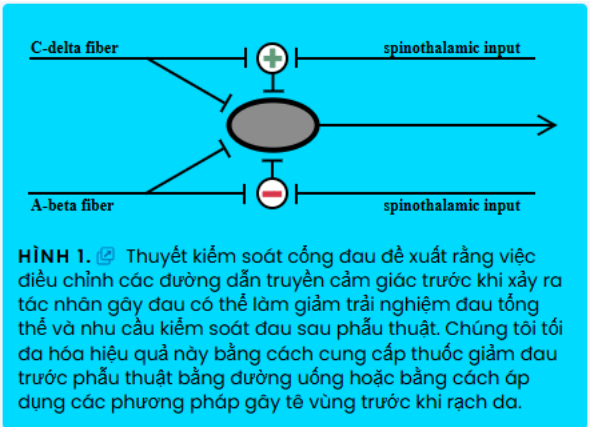
- Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống: Phương pháp này bao gồm tiêm thuốc gây tê cục bộ vào khoang ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống để giảm đau trong các cuộc phẫu thuật vùng bụng dưới, vùng chậu và chi dưới.
- Gây tê ngoài màng cứng: Phương pháp này bao gồm tiêm thuốc gây tê cục bộ vào khoang ngoài màng cứng để giảm đau trong các ca phẫu thuật vùng ngực, bụng và chi dưới.
- Gây tê vùng cơ ngang bụng (TAP): Phương pháp này bao gồm tiêm thuốc gây tê cục bộ vào vùng giữa cơ chéo trong và cơ ngang bụng để giảm đau trong các cuộc phẫu thuật vùng bụng.

Các chiến lược nhằm giảm thiểu việc sử dụng thuốc giảm đau opioid.

Bên cạnh các kỹ thuật gây tê vùng, có một số chiến lược nhằm giảm thiểu việc sử dụng thuốc giảm đau opioid ở bệnh nhi:

Giảm đau dự phòng: Cung cấp thuốc giảm đau trước khi bắt đầu phẫu thuật có thể làm giảm mức độ đau sau phẫu thuật. Thuyết kiểm soát cổng đau cho rằng cảm nhận về đau có thể được điều chỉnh bởi "cổng" của tủy sống, có thể được mở hoặc đóng bởi nhiều yếu tố đầu vào khác nhau, bao gồm tín hiệu cảm giác từ các sợi thần kinh, cũng như các yếu

tố cảm xúc và nhận thức. Giảm đau chủ động nhằm mục đích ngăn chặn cơn đau bằng cách cung cấp thuốc giảm đau trước khi các kích thích gây đau xuất hiện, từ đó có thể giảm cảm giác đau tổng thể và nhu cầu kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật. Vì lý do này, chúng tôi khuyến khích sử dụng thuốc giảm đau trước phẫu thuật (thuốc uống tại khu vực trước phẫu thuật và gây tê vùng trước khi rạch da) bất cứ khi nào có thể.



HÌNH 1. Thuyết kiểm soát cổng đau đề xuất rằng việc điều chỉnh các đường dẫn truyền cảm giác trước khi xảy ra tác nhân gây đau có thể làm giảm trải nghiệm đau tổng thể và nhu cầu kiểm soát đau sau phẫu thuật. Chúng tôi tối đa hóa hiệu quả này bằng cách cung cấp thuốc giảm đau trước phẫu thuật bằng đường uống hoặc bằng cách áp dụng các phương pháp gây tê vùng trước khi rạch da.

Hình 1. Thuyết kiểm soát cổng đau đề xuất rằng việc điều chỉnh các đường dẫn truyền cảm giác trước khi xảy ra tác nhân gây đau có thể làm giảm trải nghiệm đau tổng thể và nhu cầu kiểm soát đau sau phẫu thuật. Chúng tôi tối đa hóa hiệu quả này bằng cách cung cấp thuốc giảm đau trước phẫu thuật bằng đường uống hoặc bằng cách áp dụng các phương pháp gây tê vùng trước khi rạch da.

Thuốc giảm đau không opioid: Sử dụng thuốc giảm đau không opioid, chẳng hạn như acetaminophen và thuốc chống viêm không steroid (NSAID), có thể làm giảm nhu cầu sử dụng opioid và cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau. Chúng tôi chỉ định sử dụng các thuốc này sau phẫu thuật cho tất cả các bệnh nhân phù hợp.

Giảm đau do bệnh nhân tự kiểm soát (PCA): PCA cho phép bệnh nhân tự sử dụng liều nhỏ thuốc giảm đau opioid khi cần thiết, giảm nguy cơ quá liều thuốc an thần và suy hô hấp. Sau khi áp dụng ERAS tại cơ sở của chúng tôi, việc sử dụng PCA trong tiết niệu nhi khoa khá hiếm gặp.

Các kỹ thuật gây tê vùng: Như đã đề cập trước đó, các kỹ thuật gây tê vùng có thể giảm việc sử dụng thuốc giảm đau opioid và cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau.[7]

Giảm đau đa phương thức: Kết hợp nhiều kỹ thuật giảm đau, chẳng hạn như thuốc giảm đau opioid, thuốc giảm đau không opioid và gây tê vùng, có thể cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau và giảm nhu cầu sử dụng opioid.

Kiểm soát đau sau phẫu thuật hiệu quả là điều cần thiết để cải thiện kết quả phục hồi ở bệnh nhi. Các kỹ thuật gây tê vùng, chẳng hạn như phong bế thần kinh, có hiệu quả trong việc giảm đau sau phẫu thuật và giảm sử dụng thuốc giảm đau opioid. Ngoài ra, các chiến lược nhằm giảm thiểu việc sử dụng opioid, chẳng hạn như giảm đau dự phòng, thuốc giảm

đau không opioid, PCA , các kỹ thuật gây tê vùng và giảm đau đa phương thức, có thể cải thiện khả năng kiểm soát đau và giảm nhu cầu sử dụng opioid.

Phục hồi tăng cường sau phẫu thuật ở trẻ em

Phục hồi tăng cường sau phẫu thuật (ERAS) là một phương pháp tiếp cận đa chiều trong chăm sóc chu phẫu nhằm tối ưu hóa kết quả điều trị cho bệnh nhân bằng cách giảm căng thẳng do phẫu thuật, thúc đẩy phục hồi sớm và giảm thiểu biến chứng. Các phác đồ ERAS thường bao gồm các biện pháp can thiệp như bổ sung carbohydrate trước phẫu thuật, phẫu thuật xâm lấn tối thiểu, giảm đau bằng thuốc giảm đau opioid, vận động sớm và ăn uống sớm.

Các phác đồ ERAS đã được áp dụng thành công ở bệnh nhân phẫu thuật người lớn, và trong vài năm gần đây, ngày càng có nhiều sự quan tâm đến việc áp dụng phương pháp này cho trẻ em. Một số nghiên cứu đã chỉ ra rằng các phác đồ ERAS có thể rút ngắn thời gian nằm viện, cải thiện việc kiểm soát cơn đau và giảm biến chứng ở trẻ em trải qua phẫu thuật.

ERAS có thể được áp dụng cho nhiều loại phẫu thuật nhi khoa, bao gồm nhưng không giới hạn ở:

- Phẫu thuật chỉnh hình (ví dụ: phẫu thuật hợp nhất cột sống)
- Phẫu thuật tổng quát (ví dụ: cắt ruột thừa)
- Phẫu thuật tiết niệu (ví dụ: cắt bỏ thận, tạo hình bể thận, tái tạo phức tạp đường tiết niệu dưới)
- Phẫu thuật đại tràng (ví dụ: phẫu thuật mở manh tràng/phẫu thuật Malone)
- Phẫu thuật tim (ví dụ: sửa chữa các dị tật tim bẩm sinh)

Một số chuyên khoa cũng đã áp dụng các phác đồ ERAS cho bệnh nhi. Ví dụ, Hiệp hội Học tập về Phẫu thuật Đại tràng và Vùng chậu Nhi khoa đã phát triển một phác đồ ERAS dành cho trẻ em trải qua phẫu thuật điều trị dị tật hậu môn trực tràng. Dự án Phục hồi sau Phẫu thuật Tiết niệu Nhi khoa (PURSUE) là một nhóm làm việc đa trung tâm nhằm mục đích chứng minh giá trị của chăm sóc ERAS cho bệnh nhân trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới phức tạp.

Tóm lại, các phác đồ ERAS nhi khoa là một phương pháp đầy hứa hẹn để cải thiện kết quả hậu phẫu ở trẻ em trải qua phẫu thuật. Chúng có thể được áp dụng cho nhiều chuyên khoa và thủ thuật phẫu thuật khác nhau và có tiềm năng giảm thời gian nằm viện, cải thiện kiểm soát cơn đau và giảm biến chứng.

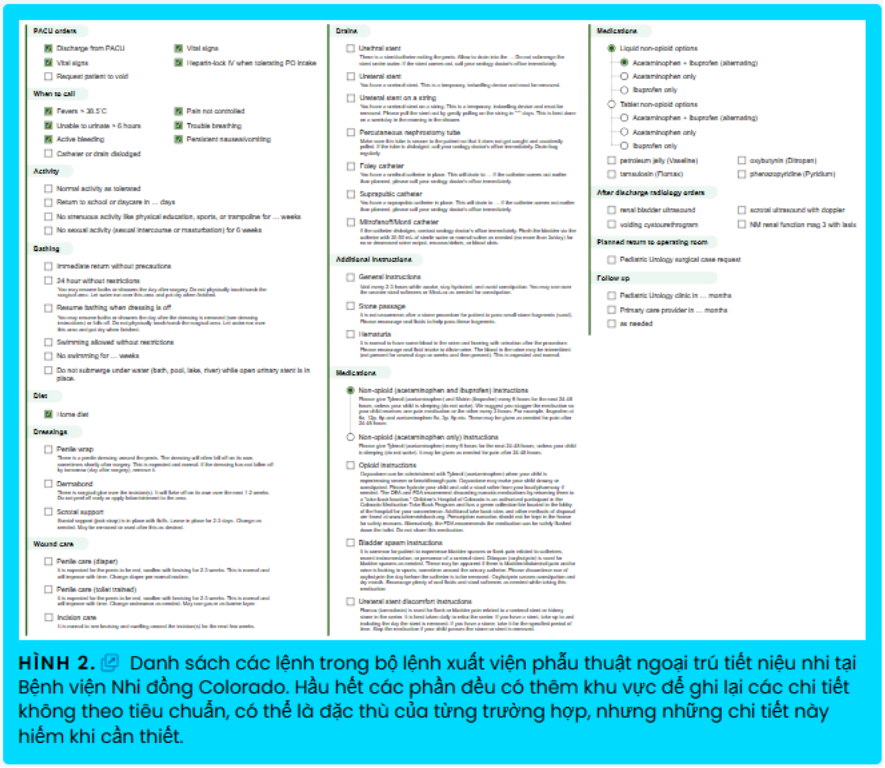
Chuẩn hóa chăm sóc

Hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) đã trở thành một phần không thể thiếu của chăm sóc sức khỏe hiện đại và có thể cải thiện hiệu quả và sự an toàn của chăm sóc hậu phẫu. EMR có thể được sử dụng để hỗ trợ việc chỉ định thuốc, xét nghiệm và các nghiên cứu hình ảnh, cũng như ghi lại tiến trình và phản ứng của bệnh nhân đối với điều trị. Ngoài ra, EMR có thể được sử dụng để xây dựng các bộ chỉ định nhằm chuẩn hóa chăm sóc hậu phẫu và giảm sự khác biệt trong thực hành.

Đối với chăm sóc hậu phẫu cho bệnh nhân tiết niệu nhi khoa, bộ chỉ định có thể bao gồm chỉ định truyền dịch tĩnh mạch, thuốc giảm đau, kháng sinh và các điểm cần lưu ý khi điều dưỡng. Hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) cũng có thể tích hợp các công cụ hỗ trợ ra quyết định lâm sàng để giúp hướng dẫn bác sĩ lựa chọn thuốc và liều lượng phù hợp cho bệnh nhân dựa trên tuổi, cân nặng và tiền sử bệnh.

Tại cơ sở của chúng tôi, chúng tôi đã xây dựng và duy trì ba bộ chỉ định điều trị cho tất cả bệnh nhân trải qua phẫu thuật tiết niệu nhi khoa. Các bộ chỉ định này giúp đội ngũ của chúng tôi chuẩn hóa quy trình chăm sóc. Năm 2018, chúng tôi đã bổ sung các yếu tố ERAS vào cả hai bộ chỉ định nhập viện được hiển thị bên dưới. Năm 2019, chúng tôi đã loại bỏ việc sử dụng thuốc giảm đau opioid thường quy để kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật đối với các ca phẫu thuật ngoại trú.

1. Xuất viện sau phẫu thuật ngoại trú tiết niệu nhi (Hình 2)
2. Nhập viện ngắn hạn khoa Niệu nhi
3. Nhập viện phẫu thuật tái tạo niệu khoa nhi



HÌNH 2. Danh sách các lệnh trong bộ lệnh xuất viện phẫu thuật ngoại trú tiết niệu nhi tại Bệnh viện Nhi đồng Colorado. Hầu hết các phần đều có thêm khu vực để ghi lại các chi tiết không theo tiêu chuẩn, có thể là đặc thù của từng trường hợp, nhưng những chi tiết này hiếm khi cần thiết.

Hình 2. Danh sách các lệnh trong bộ lệnh xuất viện phẫu thuật ngoại trú tiết niệu nhi tại Bệnh viện Nhi đồng Colorado. Hầu hết các phần đều có thêm khu vực để ghi lại các chi tiết không theo tiêu chuẩn, có thể là đặc thù của từng trường hợp, nhưng những chi tiết này hiếm khi cần thiết.

Với sự hỗ trợ của nhóm quản lý sử dụng kháng sinh, chúng tôi đã quyết định loại bỏ các lựa chọn kháng sinh khỏi bộ chỉ định nhập viện và xuất viện sau phẫu thuật do thiếu bằng chứng hỗ trợ cho việc tiếp tục sử dụng kháng sinh trong hầu hết các trường hợp phẫu thuật tự chọn sau mổ. Các lựa chọn mặc định và các tùy chọn có sẵn trong bộ chỉ định là những lựa chọn có chủ đích của nhóm chúng tôi nhằm giảm thiểu sự khác biệt, tránh trùng lặp điều trị và cho phép chăm sóc tiêu chuẩn, đồng thời đơn giản hóa việc giao tiếp với điều dưỡng, tránh chẩn đoán quá mức với các xét nghiệm định kỳ không cần thiết (ví dụ: xét nghiệm hàng ngày) và do đó giảm thiểu chi phí và nguy cơ gây hại cho bệnh nhân.

Kết luận

Chăm sóc hậu phẫu cho bệnh nhi cần một phương pháp tiếp cận đa diện, bao gồm theo dõi cẩn thận cân bằng dịch và điện giải, kiểm soát đau và hỗ trợ dinh dưỡng. Truyền dịch tĩnh mạch là một khía cạnh quan trọng của chăm sóc hậu phẫu, và việc lựa chọn thành phần dịch truyền tĩnh mạch cần được điều chỉnh phù hợp với nhu cầu của từng bệnh nhân. Nuôi dưỡng tĩnh mạch toàn phần (TPN) có thể được chỉ định ở một số bệnh nhân, nhưng việc sử dụng thường quy trong phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới phức tạp vẫn còn gây tranh cãi. Gây tê vùng và giảm đau đa phương thức có thể giúp giảm nhu cầu

sử dụng thuốc giảm đau opioid và cải thiện kiểm soát đau trong giai đoạn hậu phẫu. Các phác đồ phục hồi tăng cường sau phẫu thuật đã được chứng minh là rất có lợi trong việc cải thiện kết quả và giảm thời gian nằm viện. Nhìn chung, quản lý hậu phẫu hiệu quả đòi hỏi sự phối hợp chặt chẽ giữa đội ngũ phẫu thuật, điều dưỡng và các chuyên gia chăm sóc sức khỏe khác để tối ưu hóa quá trình phục hồi của bệnh nhân và ngăn ngừa các biến chứng.

Điểm chính

- Chăm sóc hậu phẫu hiệu quả là điều thiết yếu để giảm thiểu biến chứng, giảm bớt khó chịu và cải thiện kết quả phục hồi ở bệnh nhi.
- Các kỹ thuật giảm đau đa phương thức, bao gồm gây tê vùng, giảm đau dự phòng, thuốc giảm đau không opioid và giảm đau do bệnh nhân tự kiểm soát, có thể giúp giảm thiểu việc sử dụng opioid và cải thiện khả năng kiểm soát cơn đau ở bệnh nhi.
- Các phác đồ phục hồi tăng cường sau phẫu thuật (ERAS) có thể cải thiện kết quả ở bệnh nhi trải qua nhiều loại phẫu thuật khác nhau bằng cách áp dụng các phương pháp dựa trên bằng chứng để giảm biến chứng, giảm đau và đẩy nhanh quá trình phục hồi.
- Việc theo dõi cẩn thận cân bằng dịch và điện giải, bao gồm việc sử dụng dịch truyền tĩnh mạch và dinh dưỡng toàn phần qua đường tĩnh mạch một cách thích hợp, rất quan trọng trong quản lý hậu phẫu ở bệnh nhi để duy trì đủ nước và ngăn ngừa các biến chứng

Chương 11: Điều trị nhiễm trùng đường tiểu ở trẻ em (Urinary Tract Infection Management)

Nhiễm trùng đường tiết niệu là một vấn đề phổ biến ở trẻ em, là một trong những bệnh nhiễm trùng do vi khuẩn thường gặp nhất ở trẻ dưới 2 tuổi. Nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) được định nghĩa là sự xâm nhập của các vi sinh vật gây bệnh, thường là vi khuẩn, vào đường tiết niệu, từ bàng quang đến nhu mô thận, kèm theo hiện tượng tiểu bạch cầu và các triệu chứng khác nhau, như chúng ta sẽ thấy bên dưới.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) rất khó ước tính vì nó thay đổi tùy thuộc vào nhiều yếu tố khác nhau như tuổi tác. Trong năm đầu đời, bệnh này phổ biến hơn ở bé trai (3,7%) so với bé gái (2%). Tỷ lệ này bắt đầu thay đổi và ở trẻ em từ 2 tuổi trở lên, bé gái có tỷ lệ mắc UTI cao gấp hai đến bốn lần so với bé trai đã cắt bao quy đầu.

Tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) thay đổi tùy theo tuổi, giới tính và việc có cắt bao quy đầu hay không. Tỷ lệ mắc cao nhất được tìm thấy ở trẻ sơ sinh, bé gái và bé trai chưa cắt bao quy đầu. Cuối cùng, tỷ lệ tái phát UTI ở trẻ em khá cao (12–30%), đặc biệt là những trẻ có các yếu tố nguy cơ như UTI lần đầu trước 6 tháng tuổi, tiền sử gia đình mắc UTI , trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) giãn nở, và rối loạn chức năng bàng quang và ruột. Mục tiêu của việc chẩn đoán sớm và điều trị thích hợp là để ngăn ngừa tái phát UTI , chẩn đoán kịp thời các dị tật đường tiết niệu và tránh các biến chứng lâu dài như tăng huyết áp động mạch, sẹo thận và suy giảm chức năng thận.

Cơ chế bệnh sinh và nguyên nhân

Cơ chế bệnh sinh của nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) là kết quả của sự tương tác giữa các yếu tố của vật chủ và đặc tính gây bệnh của các tác nhân gây bệnh. UTI thường do vi khuẩn từ vùng đáy chậu xâm nhập vào đường tiết niệu, nhưng sự lây lan qua đường máu cũng đóng một vai trò, đặc biệt là trong cơ chế bệnh sinh của viêm thận bể thận.[3]Vi khuẩn cũng có thể xâm nhập một cách gián tiếp thông qua các thủ thuật can thiệp vào đường tiết niệu trong phẫu thuật; hoặc qua ống thông và stent trong hệ tiết niệu.

Nhiễm trùng đường tiết niệu lan lên là một quá trình phức tạp, liên quan đến khả năng bám dính, độc lực và khả năng vận động của vi khuẩn, cũng như các yếu tố giải phẫu, miễn dịch dịch thể và di truyền của vật chủ.[4]

Tác nhân gây bệnh thường gặp nhất gây nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) là Escherichia coli, chiếm 80–90% các trường hợp ở trẻ em. Các tác nhân gây bệnh đường tiết niệu gram âm khác bao gồm Klebsiella, Proteus, Pseudomonas, Enterobacter và Citrobacter spp. Trong số các tác nhân gây bệnh gram dương, chúng ta tìm thấy Staphylococcus epidermidis, các loài Enterococcus và, với tần suất rất thấp, Staphylococcus aureus. Hầu hết các tác nhân gây bệnh có nguồn gốc từ hệ vi khuẩn đường ruột di chuyển từ vùng đáy chậu lên niệu đạo và bàng quang.

Phân loại nhiễm trùng đường tiết niệu

Có nhiều hệ thống phân loại khác nhau tùy thuộc vào vị trí, giai đoạn bệnh, mức độ nghiêm trọng, triệu chứng và các yếu tố phức tạp. Các khái niệm quan trọng hơn bao gồm:

Nhiễm trùng đường tiết niệu dưới hoặc viêm bàng quang là nhiễm trùng bàng quang và niệu đạo. Các triệu chứng thường điển hình hơn do viêm cục bộ bàng quang và bao gồm tiểu khó, tiểu nhiều, tiểu gấp, tiểu ra máu, tiểu không tự chủ và cuối cùng là đau hạ vị. Bệnh thường gặp hơn ở nữ giới và trẻ em trên 2 tuổi.

Nhiễm trùng đường tiết niệu trên hoặc viêm thận bể thận cấp tính (APN) là tình trạng nhiễm trùng đường tiết niệu làm tổn thương nhu mô thận, gây viêm mô thận. Triệu chứng chính là sốt từ 38°C trở lên. Ở trẻ nhỏ, các triệu chứng thường không đặc hiệu, biểu hiện

bằng cáu gắt, nôn mửa, mệt mỏi, suy nhược toàn thân kèm theo sốt. Ở trẻ lớn hơn, thường gặp hơn các triệu chứng tiết niệu điển hình, đau bụng và đau lưng dưới. Trong một số trường hợp, bệnh có thể biểu hiện bằng sốt không rõ nguyên nhân.

Nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng (AB) được định nghĩa là sự xâm nhập của vi khuẩn vào đường tiết niệu mà không gây ra viêm nhiễm thứ phát. Những bệnh nhân này không có triệu chứng lâm sàng, xét nghiệm nước tiểu toàn diện không cho thấy các dấu hiệu viêm, nhưng cấy nước tiểu lại dương tính. Hầu hết các trường hợp tự khỏi và không có ý nghĩa lâm sàng.

Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát được định nghĩa là ba hoặc nhiều hơn ba lần nhiễm trùng đường tiết niệu dưới , hai hoặc nhiều hơn hai lần viêm thận bể thận cấp tính , hoặc một lần viêm thận bể thận cấp tính cộng với một lần nhiễm trùng đường tiết niệu dưới trong vòng một năm.

Nhiễm trùng đường tiết niệu không điển hình hoặc phức tạp là tình trạng nhiễm trùng đường tiết niệu trên diễn tiến chậm. Thường có thêm các yếu tố khác gợi ý những thay đổi về mặt giải phẫu và chức năng của đường tiết niệu. Ví dụ: không đáp ứng với điều trị kháng sinh sau 48 giờ, nhiễm trùng do vi khuẩn khác ngoài E. coli, nhiễm trùng huyết, tăng creatinin máu, bí tiểu và dòng tiểu yếu. Tình trạng này cần được theo dõi và điều trị riêng biệt.

Biểu hiện lâm sàng

Các biểu hiện lâm sàng của nhiễm trùng đường tiết niệu rất đa dạng và có thể trở nên không đặc hiệu, đặc biệt là ở trẻ sơ sinh và trẻ mẫu giáo. Do đó, ở tất cả trẻ em bị sốt không rõ nguyên nhân, cần phải xem xét loại trừ khả năng nhiễm trùng đường tiết niệu. Trẻ sơ sinh thường khởi phát bệnh với nhiễm trùng huyết đường tiết niệu. Bệnh nhân thường trong tình trạng suy yếu nghiêm trọng, lờ đờ, cáu kỉnh và bỏ ăn. Có thể có hoặc không có sốt. Các triệu chứng không đặc hiệu, vì vậy sự nghi ngờ của bác sĩ lâm sàng là vô cùng quan trọng. Các triệu chứng ở trẻ sơ sinh không khác biệt nhiều, tuy nhiên, bệnh thường nhẹ hơn và ít nhiễm trùng hơn. Trẻ thường có các triệu chứng như sốt, mệt mỏi, cáu gắt, nôn mửa và đau bụng. Chỉ ở trẻ mẫu giáo và trẻ lớn hơn mới xuất hiện các triệu chứng tiết niệu như tiểu khó, tiểu nhiều lần và tiểu gấp. Trẻ có thể bị đau bụng và tiểu không tự chủ. Khi có tổn thương đường tiết niệu trên, trẻ có thể bị đau vùng hông và đau khi khám thực thể. Khi có tổn thương nhu mô thận, trẻ cũng có biểu hiện sốt, tình trạng sức khỏe suy yếu và nôn mửa. Trẻ sơ sinh bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát thường có đường cong tăng trưởng kém và thậm chí sụt cân.

Khi đánh giá bệnh nhân nghi ngờ nhiễm trùng đường tiết niệu, cần xem xét các yếu tố nguy cơ gây nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ em:

Tuổi

Tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu cao hơn ở bé trai dưới 2 tuổi và bé gái dưới 4 tuổi.

Giới tính

Bệnh nhân nữ có tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu cao gấp 2 đến 4 lần so với bệnh nhân nam.

Cắt bao quy đầu

Trẻ sơ sinh nam chưa cắt bao quy đầu bị sốt có tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu cao gấp 4 đến 8 lần so với trẻ sơ sinh nam đã cắt bao quy đầu. Bề mặt niêm mạc của bao quy đầu chưa cắt bao quy đầu dễ bám dính các loài vi khuẩn gây bệnh đường tiết niệu hơn so với lớp da sừng hóa trên dương vật đã cắt bao quy đầu.

Di truyền học

Các yếu tố di truyền cũng ảnh hưởng đến sự xuất hiện của nhiễm trùng đường tiết niệu và khiến một số trẻ có nguy cơ bị sẹo thận sau khi bị nhiễm trùng đường tiết niệu trên.[13]

Bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu

Các tắc nghẽn đường tiết niệu, dù là do cấu trúc, chức năng hay thần kinh, đều làm tăng nguy cơ ứ đọng nước tiểu và tạo điều kiện thuận lợi cho sự phát triển của nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) .

Trào ngược bàng quang niệu quản

Trẻ em bị giãn niệu quản trào ngược có nguy cơ cao bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát . Có mối liên hệ chặt chẽ giữa trào ngược niệu quản, viêm thận bể thận và sẹo thận, vấn đề này vẫn đang được thảo luận và xem xét thường xuyên. Chúng ta đã chuyển từ việc khẳng định mối quan hệ nhân quả trực tiếp giữa trào ngược, nhiễm trùng đường tiết niệu và tổn thương thận sang hiểu biết rằng trào ngược niệu quản trào ngược vẫn là một yếu tố nguy cơ nhưng không đủ để gây ra sẹo thận.

Rối loạn chức năng bàng quang và ruột

Có đến 40% trẻ đã biết tự đi vệ sinh bị nhiễm trùng đường tiết niệu lần đầu và 80% trẻ bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát có các triệu chứng rối loạn chức năng bàng quang và ruột khi được hỏi kỹ. Rối loạn chức năng bàng quang và ruột cũng là một yếu tố nguy cơ gây trào ngược bàng quang niệu quản dai dẳng, sẹo thận và nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .

Đặt ống thông bàng quang và các thủ thuật can thiệp vào đường tiết niệu

Nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu tăng lên khi thời gian đặt ống thông bàng quang kéo dài.

Hoạt động tình dục

Mối liên hệ giữa hoạt động tình dục và nhiễm trùng đường tiết niệu ở phụ nữ đã được chứng minh.

Hệ vi sinh vật

Hệ vi sinh vật đường tiết niệu đang được nghiên cứu như một yếu tố tiền đề gây nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) . Hệ vi sinh vật đường tiết niệu giúp duy trì sự cân bằng nội môi của bàng quang bằng cách duy trì tính toàn vẹn của biểu mô đường tiết niệu, bảo vệ chống lại nhiễm trùng và thúc đẩy chức năng hoạt động bình thường của hệ miễn dịch. Sự thay đổi của "hệ vi sinh vật đường tiết niệu bình thường" có liên quan đến các bệnh lý tiết niệu như nhiễm trùng đường tiết niệu, tiểu không tự chủ, bàng quang hoạt động quá mức, sỏi tiết niệu và ung thư tuyến tiền liệt hoặc bàng quang. Điều này có nghĩa là sự mất cân bằng hệ vi sinh vật đóng vai trò quan trọng trong sự tiến triển lâu dài của UTI .

Đánh giá và chẩn đoán

Khi nghi ngờ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI), cần thực hiện xét nghiệm nước tiểu toàn diện và nuôi cấy nước tiểu. Chẩn đoán được xác nhận thông qua kết quả nuôi cấy nước tiểu dương tính và số lượng đơn vị tạo khuẩn (CFU) có trong mẫu nuôi cấy. Có các phương pháp lấy mẫu không xâm lấn như lấy mẫu bằng túi, lấy mẫu nước tiểu giữa dòng, và các phương pháp xâm lấn như đặt ống thông niệu đạo và chọc hút bàng quang trên xương mu. Phương pháp lấy mẫu bằng túi có tỷ lệ nhiễm bẩn cao (hơn 70% dương tính giả), đó là lý do tại sao khi nuôi cấy nước tiểu dương tính, điều thích hợp nhất là xác nhận chẩn đoán bằng cách lấy mẫu mới. Khi kết quả âm tính, điều này cho phép loại trừ UTI . Phương pháp lấy mẫu giữa dòng được khuyến cáo ở trẻ em đã biết tự đi vệ sinh. Đối với trẻ chưa biết tự đi vệ sinh, đặt ống thông niệu đạo là phương pháp được khuyến cáo. Khi không thể thực hiện phương pháp này, phương pháp thay thế là hút bàng quang qua đường trên xương mu, lý tưởng nhất là dưới sự hướng dẫn trực tiếp của siêu âm. Dù lựa chọn phương pháp nào, việc lấy mẫu cũng cần thực hiện một số bước để giảm nguy cơ nhiễm bẩn. Ví dụ, rửa bộ phận sinh dục bằng xà phòng và nước sạch, không dùng chất sát trùng. Mẫu cần được xét nghiệm càng sớm càng tốt (nước tiểu tươi), nếu không thể, cần bảo quản lạnh ở nhiệt độ 2–8°C trong tối đa 24 giờ.

Vì cấy nước tiểu cần ít nhất 18 giờ ủ để có kết quả phát hiện vi khuẩn, chúng ta có thể củng cố nghi ngờ lâm sàng bằng cách quan sát phân tích hóa học và vi thể của mẫu nước tiểu. Nghiên cứu hóa học có thể cho thấy bạch cầu niệu và nitrit dương tính.

Xét nghiệm soi kính hiển vi cho kết quả dương tính (tiểu mủ) khi có nhiều hơn ≥5 bạch cầu / trường thị kính hoặc ≥10 bạch cầu /mm^3. Trong nước tiểu chưa ly tâm. Nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) được định nghĩa rõ nhất là tình trạng nhiễm khuẩn niệu đáng kể của một tác nhân gây bệnh đường tiết niệu có ý nghĩa lâm sàng ở bệnh nhân có triệu

chứng. Trong hầu hết các trường hợp, có hiện tượng tiểu mủ. Tuy nhiên, ở khoảng 10-20% trẻ em bị nhiễm trùng đường tiết niệu , có thể không có hiện tượng tiểu mủ.

Kết quả cấy nước tiểu dương tính phụ thuộc vào phương pháp lấy mẫu và số lượng khuẩn lạc trên mỗi mililit.

- 50.000 CFU /mL đối với các mẫu thu được bằng phương pháp đặt ống thông.
- 100.000 CFU /mL đối với các mẫu thu được bằng phương pháp lấy mẫu sạch giữa dòng.
- 1.000 CFU /mL đối với mẫu thu được bằng phương pháp chọc hút trên xương mu.

Trong những trường hợp có nghi ngờ hoặc không thống nhất giữa các yếu tố chẩn đoán này, các xét nghiệm bổ sung như xạ hình thận với axit dimercaptosuccinic (DMSA) hoặc siêu âm Doppler thận có thể giúp xác nhận chẩn đoán.

Nghiên cứu bổ sung

Mục tiêu của các xét nghiệm hình ảnh trong nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) là chẩn đoán các bất thường đường tiết niệu có thể dẫn đến nhiễm trùng đường tiết niệu mới và do đó, gây tổn thương nhu mô thận. Hiện nay, chưa có sự đồng thuận về các hình ảnh cần thực hiện ở trẻ em mắc UTI . Các khuyến nghị dựa trên sự đồng thuận của chuyên gia hoặc dựa trên bằng chứng ở mức độ thấp. Nói chung, nên chỉ thực hiện các xét nghiệm cần thiết, lý tưởng nhất là ít xâm lấn và ít gây phơi nhiễm bức xạ.

Siêu âm thận và bàng quang

Nó được sử dụng để phát hiện các bất thường về mặt giải phẫu như giãn hệ thống dẫn niệu, vị trí và kích thước thận, thận đôi, cũng như các bất thường ở bàng quang. Nó cho phép đánh giá nhu mô thận, sự hiện diện của sẹo thận, sự phân biệt vỏ tủy thận, v.v.

Nhìn chung, siêu âm thận và bàng quang được thực hiện trên tất cả bệnh nhân sau lần viêm thận bể thận đầu tiên, bất kể tuổi tác của bệnh nhân. Việc này được tiến hành sau 6-8 tuần kể từ khi khởi phát bệnh.

Chỉ định siêu âm sớm trong giai đoạn nhiễm trùng đường tiết niệu là dành cho những bệnh nhân bị nhiễm trùng đường tiết niệu không điển hình và trẻ dưới 6 tháng tuổi bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .

Đối với những bệnh nhân có bất thường trên siêu âm, nên tái khám mỗi năm một lần.

Hạn chế: Phương pháp này phụ thuộc vào người thực hiện. Nó phụ thuộc vào tình trạng hydrat hóa của bệnh nhân và có độ nhạy thấp trong việc phát hiện trào ngược bàng quang niệu quản.

Chụp xạ hình axit dimercaptosuccinic

Nghiên cứu này xác định các khiếm khuyết nhu mô thận tương ứng với sẹo thận. Trong giai đoạn cấp tính của một đợt nhiễm trùng đường tiết niệu , nó có thể giúp chẩn đoán nhiễm trùng, tuy nhiên, không nên thực hiện xét nghiệm này ở giai đoạn này.

Các chỉ định bao gồm:

- Nhiễm trùng đường tiết niệu không điển hình ở trẻ em dưới 3 tuổi.
- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát ở mọi bệnh nhân, bất kể tuổi tác.
- Ở những bệnh nhân mà siêu âm thận và bàng quang cho thấy có sẹo thận.

Hạn chế: Khả năng tiếp cận hạn chế (không phải bệnh viện nào cũng có đơn vị Y học hạt nhân), liều lượng bức xạ thấp nhưng tích lũy.

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu

Đây là tiêu chuẩn vàng để xác nhận chẩn đoán và phân loại chứng trào ngược bàng quang niệu quản.

Các chỉ định bao gồm:

- Nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ em dưới 3 tuổi kèm theo các bất thường trên siêu âm bàng quang thận như giãn hệ thống thu thập nước tiểu, sẹo thận, biến dạng bàng quang hoặc bệnh nhân có tiền sử gia đình mắc bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) .
- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát ở trẻ em dưới 3 tuổi.
- Nhiễm trùng đường tiết niệu không điển hình ở trẻ em dưới 6 tháng tuổi.

Hạn chế: Liều lượng bức xạ cao, đây là một xét nghiệm xâm lấn và không thể thực hiện trên bệnh nhân bị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) , phải được thực hiện khi kết quả xét nghiệm nước tiểu bình thường và đang được điều trị dự phòng bằng kháng sinh.

Sự đối đãi

Mục tiêu điều trị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) về cơ bản gồm ba điểm: diệt trừ nhiễm trùng, cải thiện tình trạng lâm sàng của bệnh nhân và giảm thiểu các biến chứng lâu dài, tức là ngăn ngừa tổn thương thận. Các biện pháp chung bao gồm bù nước đầy đủ và kiểm soát cơn đau hoặc sốt.

Nên bắt đầu điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm trong khi chờ kết quả nuôi cấy. Đối với bệnh nhân được điều trị dự phòng nhiễm trùng đường tiết niệu, không nên sử dụng cùng loại kháng sinh đã dùng để dự phòng.

- Nhiễm trùng đường tiết niệu dưới : Dùng kháng sinh cephalosporin thế hệ 1 trong 3 đến 5 ngày.

- Nhiễm trùng đường tiết niệu trên : có thể dùng thuốc bằng đường uống hoặc đường tiêm, tùy thuộc vào tình trạng lâm sàng và độ tuổi của bệnh nhân.[6]Đối với bệnh nhân ngoại trú, các lựa chọn điều trị kháng sinh theo kinh nghiệm bao gồm cephalosporin thế hệ 2 hoặc 3 (đường uống), amikacin hoặc ceftriaxone có thể được chỉ định tiêm tĩnh mạch mỗi 24 giờ. Đối với bệnh nhân nội trú, amikacin có thể được sử dụng làm lựa chọn đầu tiên. Các lựa chọn thay thế là cephalosporin thế hệ 2 hoặc 3. Việc điều trị cần được điều chỉnh theo độ nhạy cảm với kháng sinh, sau 24 giờ hết sốt và theo khả năng dung nạp thuốc đường uống. Nếu nhiễm trùng đường tiết niệu có kèm theo nhiễm khuẩn huyết, nên điều trị bằng đường tĩnh mạch trong ít nhất 5 ngày.

Chỉ định nhập viện

- Bệnh nhân dưới 3 tháng tuổi
- Bệnh nhân nhiễm độc hoặc nhiễm trùng huyết
- Khả năng dung nạp qua đường uống kém
- Mất nước
- Đáp ứng kém với điều trị kháng sinh đầy đủ.
- Việc tuân thủ điều trị kháng sinh còn nhiều nghi ngờ.
- Dị tật đường tiết niệu (thận đơn độc, bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu, trào ngược bàng quang niệu quản , v.v.)
- Suy giảm miễn dịch
- Rối loạn điện giải hoặc chức năng thận.
- Ở trẻ em dưới 3 tháng tuổi, nên phối hợp dùng ampicillin, và ở trẻ em suy giảm chức năng thận, không nên sử dụng aminoglycoside. Thời gian điều trị là 7-10 ngày.
- Áp xe thận: Điều trị nên kéo dài 21 ngày, ban đầu kết hợp hai loại kháng sinh (cephalosporin thế hệ 3 cộng với aminoglycoside) và sau đó chuyển sang kháng sinh đường uống theo kết quả cấy nước tiểu, sau khi tình trạng lâm sàng được cải thiện.

<u>Các điểm quan trọng khác của điều trị</u>

Cắt bao quy đầu

Phương pháp này có thể được khuyến nghị cho trẻ em dưới 1 tuổi bị nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt và/hoặc dị tật đường tiết niệu đi kèm.

Rối loạn chức năng bàng quang và ruột

Nhóm bệnh nhân này, do có nguy cơ cao mắc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI), cần được chỉ định điều trị dự phòng nhiễm trùng đường tiết niệu kết hợp với điều trị rối loạn chức năng tiểu tiện và đại tiện.

Phòng ngừa

Không khuyến cáo sử dụng kháng sinh dự phòng ở trẻ em khỏe mạnh sau lần nhiễm trùng đường tiết niệu đầu tiên . Chỉ định sử dụng kháng sinh dự phòng đã bị hạn chế theo thời gian. Các loại kháng sinh thường được sử dụng để dự phòng, khi có chỉ định, được trình bày trong Bảng 1. Hiện nay, chỉ định sử dụng kháng sinh dự phòng được áp dụng trong các trường hợp sau:

- Trẻ em mắc dị tật bẩm sinh phức tạp ở thận và đường tiết niệu (CAKUT)
- Trẻ em bị trào ngược bàng quang niệu quản mức độ nặng (VUR độ IV và V)
- Bệnh nhân mắc các rối loạn chức năng bàng quang như rối loạn chức năng bàng quang và ruột, và rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới (LUTD).
- Trẻ em bị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) từ 3 lần trở lên trong vòng 12 tháng. Ở nhóm này, chỉ định điều trị dự phòng trong một khoảng thời gian giới hạn (3 – 6 tháng).

Bảng 1. Các loại kháng sinh thông dụng và liều lượng được sử dụng để điều trị và phòng ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu.

Thuốc kháng sinh	Liều điều trị	Liều CAP	Chỉ định được FDA phê duyệt	Tác dụng phụ thường gặp
amoxicillin	25–45 mg/kg/ngày đường uống, chia làm 2 liều.	15–20 mg/kg mỗi ngày	mọi lứa tuổi, điều trị nhiễm trùng đường tiết niệu	Phản ứng ngoài da/dị ứng, rối loạn tiêu hóa
cephalexin	25–50 mg/kg/ngày đường uống, chia thành 2–4 liều.	25 mg/kg mỗi ngày hoặc chia thành 1-2 liều.	mọi lứa tuổi, điều trị nhiễm trùng đường tiết niệu	Phản ứng ngoài da/dị ứng, rối loạn tiêu hóa

Thuốc kháng sinh	Liều điều trị	Liều CAP	Chỉ định được FDA phê duyệt	Tác dụng phụ thường gặp
nitrofurantoin	5–7 mg/kg mỗi ngày, chia thành 4 liều.	1–2 mg/kg mỗi ngày	> 1 tháng tuổi, điều trị hoặc phòng ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu	thiếu máu tán huyết, rối loạn tiêu hóa, viêm phổi kẽ, phản ứng ngoài da/dị ứng
trimethoprim	8–10 mg/kg TMP mỗi ngày, chia làm 2 liều.	2 mg/kg TMP mỗi ngày	> 12 tuổi, điều trị hoặc phòng ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu	phản ứng ngoài da/dị ứng, độc tính huyết học
Trimethoprim / sulfamethoxazole	8–10 mg/kg TMP mỗi ngày, chia làm 2 liều.	2 mg/kg TMP mỗi ngày	> 2 tháng tuổi, điều trị hoặc phòng ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI)	Phản ứng ngoài da/dị ứng, độc tính huyết học, độc tính gan (vàng da nhân não)

Gợi ý theo dõi

Các bác sĩ lâm sàng cần cảnh giác với các triệu chứng tái phát. Có đến 30% trẻ em bị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) có thể bị tái nhiễm. Chúng ta đã xác định được rằng UTI , đặc biệt là viêm thận bể thận, có liên quan đến sẹo thận. Vì vậy, việc chẩn đoán và điều trị kịp thời các nhiễm trùng này rất quan trọng để ngăn ngừa sự tiến triển của sẹo thận.

Không nên thực hiện cấy vi khuẩn định kỳ để giám sát ở trẻ em không có triệu chứng sau lần nhiễm trùng đường tiết niệu đầu tiên vì phương pháp này không giúp xác định kịp thời các đợt nhiễm trùng đường tiết niệu thực sự . Hơn nữa, việc điều trị cho những bệnh nhân bị nhiễm khuẩn niệu mà không có triệu chứng chưa được chứng minh hiệu quả và có thể gây hại.

Do đó, chúng ta cần đào tạo những người chăm sóc trẻ nhỏ về nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và khuyên họ nên đưa trẻ đi khám bác sĩ bất cứ khi nào trẻ bị sốt hoặc có các triệu chứng về đường tiết niệu.

Các trường hợp cần chuyển tuyến đến bác sĩ chuyên khoa thận nhi hoặc chuyên khoa tiết niệu nhi:

- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát
- Bệnh nhân mắc CAKUT
- Giãn nở trào ngược bàng quang niệu quản
- Suy giảm chức năng thận
- Huyết áp cao
- Rối loạn tiểu tiện và rối loạn chức năng bàng quang kháng trị với các biện pháp điều trị tại tuyến chăm sóc ban đầu.

Kết luận

Nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) là một bệnh nhiễm trùng phổ biến ở trẻ em. Hầu hết các trường hợp UTI không có ý nghĩa lâm sàng nhưng một số trường hợp khác, chẳng hạn như viêm thận bể thận, sẽ dẫn đến sẹo thận. Theo thời gian, những vết sẹo này có thể làm suy giảm chức năng thận của trẻ. Trẻ em có nguy cơ cao bị suy thận mãn tính dường như là những trẻ mắc CAKUT , đặc biệt là các bé trai bị loạn sản thận.

Là người chăm sóc, chúng ta cần phải chú ý đến các tình trạng có thể dẫn đến nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, và xử lý chúng kịp thời và đúng cách để ngăn ngừa tổn thương thận trong tương lai. Việc xác định và quản lý các yếu tố nguy cơ như rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới và trào ngược bàng quang niệu quản cũng rất quan trọng.

Điểm chính

- Nhiễm trùng đường tiết niệu là một nguyên nhân quan trọng gây nhiễm trùng do vi khuẩn ở trẻ em.
- Các tác nhân gây bệnh phổ biến là vi khuẩn gram âm. E. coli chịu trách nhiệm cho hơn 80% các trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) .
- Các yếu tố nguy cơ phổ biến nhất là tuổi tác, giới tính, tình trạng cắt bao quy đầu, dị tật đường tiết niệu sinh dục và yếu tố di truyền.
- Khi tiếp nhận bệnh nhân nghi ngờ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) , luôn luôn thu thập đầy đủ tiền sử bệnh, đánh giá các dấu hiệu và triệu chứng lâm sàng, thực hiện khám sức khỏe toàn diện và sau đó yêu cầu làm các xét nghiệm cận lâm sàng.

- Việc điều trị nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ em rất quan trọng vì có thể dẫn đến những biến chứng không thể hồi phục, điều này có thể tránh được nếu được điều trị đúng cách.
- Mục tiêu chính của điều trị trong giai đoạn cấp tính là giảm nhẹ các triệu chứng lâm sàng và kiểm soát nhiễm trùng, tránh gây tổn thương nhu mô thận.
- Điều trị lâu dài bao gồm bảo tồn chức năng thận bằng cách ngăn ngừa sẹo thận, ngăn ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và điều chỉnh các bất thường tiết niệu tiềm ẩn.

TIỂU KẾT – KHÁI QUÁT PHẦN I (ĐẠI CƯƠNG VỀ TIẾT NIỆU NHI KHOA)

Phần I đã cung cấp những nền tảng cốt lõi để tiếp cận hệ tiết niệu – sinh dục trẻ em một cách có hệ thống, an toàn và thực hành được. Từ phôi thai học và các nguyên lý phát triển, bạn đọc có thể hiểu "vì sao" dị tật hình thành và "vì sao" biểu hiện lâm sàng đôi khi rất kín đáo. Trên cơ sở đó, các chương về sinh lý thận – bàng quang, niệu động học và nhiễm trùng đường tiểu giúp hình thành tư duy đánh giá chức năng và nguy cơ tổn thương thận lâu dài.

Các nội dung về chẩn đoán hình ảnh, chẩn đoán tiền sản và định hướng can thiệp trước sinh nhấn mạnh một nguyên tắc quan trọng trong tiết niệu nhi: **phát hiện sớm, phân tầng nguy cơ, theo dõi đúng, can thiệp đúng thời điểm**. Bên cạnh đó, phần gây mê, nội soi, robot và chăm sóc sau mổ đặt ra khung thực hành hiện đại, giúp người học hiểu rõ các điều kiện cần để tiến hành phẫu thuật an toàn, giảm biến chứng và tối ưu hóa phục hồi.

Tóm lại, sau khi hoàn thành Phần I, bạn đọc cần nắm vững các điểm then chốt sau:

1. **Tiết niệu nhi không phải "tiết niệu người lớn thu nhỏ"**: đặc điểm sinh lý đang trưởng thành và mục tiêu bảo tồn chức năng lâu dài là trọng tâm.
2. **Chẩn đoán phải đi cùng chiến lược theo dõi**: chỉ định cận lâm sàng có chọn lọc, tránh làm quá mức nhưng không bỏ sót nguy cơ.
3. **Bảo vệ thận là mục tiêu trung tâm**: mọi quyết định điều trị đều hướng đến giảm sẹo thận, bảo tồn chức năng và cải thiện chất lượng sống.
4. **Phối hợp đa chuyên khoa là bắt buộc**: nhiều bệnh lý bắt đầu từ thai kỳ và kéo dài đến giai đoạn chuyển tiếp.
5. **An toàn phẫu thuật và chăm sóc sau mổ quyết định kết quả**: kỹ thuật chỉ là một phần; chuẩn bị, gây mê, theo dõi và quản lý biến chứng mới là "nửa còn lại" của thành công.

Với "bộ khung" kiến thức này, bạn đọc đã sẵn sàng bước sang các phần tiếp theo của sách: đi sâu vào bệnh học thận – niệu quản, bàng quang – niệu đạo, cơ quan sinh dục, DSD, ung thư, sỏi – chấn thương – cấp cứu và quản lý lâu dài. Phần I vì vậy đóng vai trò như chiếc "la bàn" giúp bạn giữ đúng hướng trong toàn bộ hành trình học tập và thực hành Tiết niệu Nhi khoa.

PHẦN II: DỊ TẬT BẨM SINH HỆ TIẾT NIỆU TRÊN (THẬN VÀ NIỆU QUẢN)

Dị tật bẩm sinh hệ tiết niệu trên, đặc biệt ở thận và niệu quản, là nhóm bệnh chiếm tỷ lệ lớn trong thực hành tiết niệu nhi và cũng là nguyên nhân hàng đầu dẫn đến bệnh thận mạn ở trẻ em. Không ít trường hợp được phát hiện ngay từ thai kỳ qua siêu âm tiền sản, nhưng cũng có những trẻ chỉ bộc lộ muộn bằng nhiễm trùng tiểu tái diễn, đau hông lưng, tăng huyết áp, chậm tăng trưởng hoặc tình cờ phát hiện qua một lần siêu âm vì lý do khác. Chính vì vậy, tiếp cận đúng nhóm bệnh này đòi hỏi người thầy thuốc vừa nắm chắc cơ chế bệnh sinh, vừa có tư duy phân tầng nguy cơ và theo dõi lâu dài.

Điểm khó của phần bệnh học thận – niệu quản nằm ở chỗ: **hình ảnh bất thường không đồng nghĩa với cần can thiệp ngay**, và **mức độ ứ nước không luôn tương quan trực tiếp với mức độ tắc nghẽn hay tổn thương chức năng**. Nhiều tình huống lâm sàng đặt ra câu hỏi "khi nào theo dõi, khi nào can thiệp": ứ nước do hẹp khúc nối bể thận–niệu quản (UPJ) có cần mổ hay chỉ theo dõi? trào ngược bàng quang–niệu quản (VUR) thuộc nhóm nguy cơ nào, điều trị nội khoa hay phẫu thuật? niệu quản khổng lồ (megaureter) là tắc nghẽn thật sự hay chỉ giãn chức năng? thận đôi và niệu quản lạc chỗ cần xử trí ra sao để vừa giải quyết triệu chứng vừa bảo tồn nhu mô thận tối đa? Những câu hỏi này xuất hiện thường xuyên trong thực hành và là nơi dễ xảy ra "quá tay" hoặc "chậm tay" nếu thiếu khung đánh giá chuẩn.

Vì thế, Phần II được thiết kế theo định hướng **lâm sàng – thực hành – bảo tồn chức năng**, tập trung vào ba mục tiêu lớn:

1. **Nhận diện đúng bệnh và nguy cơ tổn thương thận**
   Dựa trên khai thác bệnh sử, khám lâm sàng, đánh giá nhiễm trùng tiểu, kết hợp hình ảnh học (siêu âm, VCUG khi cần, xạ hình thận, CT/MR urography trong chỉ định phù hợp) để phân biệt: tắc nghẽn thật sự, giãn sinh lý, trào ngược, hay bất thường giải phẫu phức tạp.
2. **Chọn đúng chiến lược theo dõi và can thiệp đúng thời điểm**
   Không chỉ "mổ hay không mổ", mà là quyết định dựa trên: triệu chứng, diễn tiến

hình ảnh theo thời gian, mức độ ảnh hưởng chức năng thận, nguy cơ nhiễm trùng tiểu, và tiên lượng dài hạn. Mục tiêu không phải là làm "đẹp hình ảnh", mà là **giữ thận, giữ chức năng, giảm biến chứng**.

3. **Cá thể hóa điều trị theo bối cảnh thực hành tại Việt Nam**
   Tối ưu hóa chỉ định xét nghiệm và theo dõi phù hợp điều kiện tuyến cơ sở–tuyến chuyên sâu; nhấn mạnh các "điểm chốt" giúp tránh bỏ sót nguy cơ cao, đồng thời hạn chế lạm dụng thủ thuật và kháng sinh không cần thiết.

Các chương trong Phần II lần lượt đi qua những nhóm bệnh trọng tâm: bệnh nang thận và bệnh lý nhu mô, thận ứ nước và tắc nghẽn UPJ, bất thường thận đôi – thận lạc chỗ – thận dính, trào ngược bàng quang–niệu quản và niệu quản khổng lồ. Mỗi chủ đề đều được trình bày theo cấu trúc nhất quán: **định nghĩa – dịch tễ/đặc điểm – cơ chế bệnh sinh – biểu hiện – chẩn đoán – phân tầng nguy cơ – điều trị – theo dõi – biến chứng và tiên lượng**.

Hy vọng rằng sau khi hoàn thành Phần II, bạn đọc có thể tự tin hơn trong việc: đọc và diễn giải các mức độ ứ nước, lựa chọn đúng chỉ định cận lâm sàng, xác định ngưỡng can thiệp phù hợp, và quan trọng nhất là xây dựng kế hoạch theo dõi dài hạn để bảo vệ chức năng thận cho trẻ. Đây là nền tảng thiết yếu trước khi bước sang các phần tiếp theo về bàng quang – niệu đạo và các dị tật phức tạp hơn của hệ tiết niệu – sinh dục.

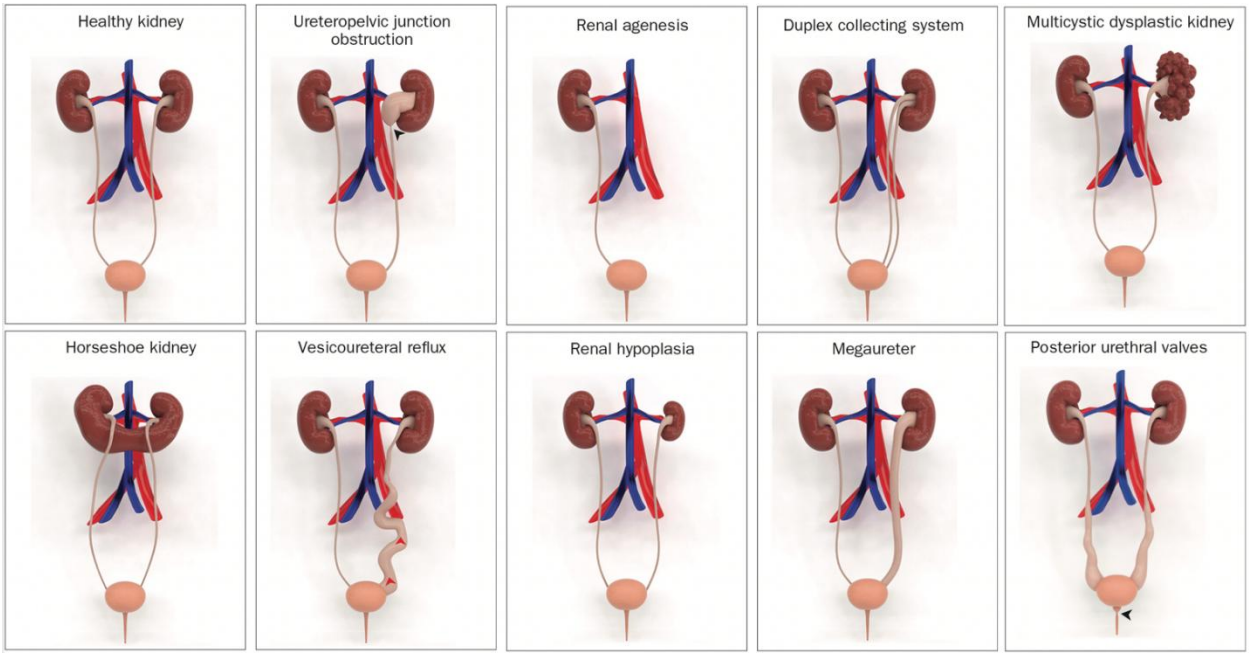
Chương 12: Tổng quan về dị tật bẩm sinh hệ tiết niệu (CAKUT – Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract)

Dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT) là một nhóm các bất thường về cấu trúc ảnh hưởng đến thận và đường tiết niệu. Ước tính có khoảng 4 đến 60 trường hợp trên 10.000 ca sinh trong toàn bộ dân số. Chẩn đoán CAKUT thường được thực hiện trong quá trình siêu âm thai định kỳ hoặc sau sinh ở trẻ sơ sinh có các dấu hiệu và triệu chứng lâm sàng liên quan. Tỷ lệ mắc CAKUT ở trẻ sinh non là 2% trong một nghiên cứu lớn gần đây được báo cáo trên nhóm 409.704 trẻ sơ sinh.

Dị tật phổ biến nhất là tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, ảnh hưởng đến khoảng 20% số người mắc bệnh. Trong số các loại CAKUT khác , có thận loạn sản đa nang, không có thận, loạn sản thận, thiểu sản thận, trào ngược bàng quang niệu quản, giãn niệu quản, hệ thống thu thập kép, niệu quản lạc chỗ và van niệu đạo sau (Hình 1).

Mặc dù đã có những tiến bộ đáng kể trong việc phát hiện và chẩn đoán CAKUT , nhưng nguyên nhân cơ bản của tình trạng này vẫn chưa được hiểu rõ hoàn toàn. Cần có thêm nghiên cứu để nâng cao hiểu biết của chúng ta về các yếu tố phôi thai học, di truyền và

môi trường góp phần vào sự phát triển của CAKUT , cũng như để hiểu rõ hơn về nguyên nhân cơ bản và cải thiện các chiến lược phòng ngừa và điều trị.



Hình 1. Mô hình 3D minh họa các dị tật bẩm sinh của thận và đường tiết niệu (CAKUT).

Phôi học

Sự phát triển của thận và đường tiết niệu ở thai nhi là một quá trình phức tạp bắt đầu từ những tuần đầu của thai kỳ và bao gồm sự hình thành và biệt hóa của nhiều cấu trúc. Quá trình này bắt đầu với sự hình thành các chồi niệu quản, phát sinh từ trung bì trung gian và tạo ra các ống góp và cuối cùng là thận. Thận cũng phát triển từ một cấu trúc gọi là metanephros, hình thành từ trung bì trong phôi thai.

Trong quá trình phát triển, các chồi niệu quản và thận sau phải kết nối và biệt hóa đúng cách để hình thành thận và đường tiết niệu chức năng. Sự gián đoạn trong quá trình này có thể dẫn đến một loạt các dị tật bẩm sinh.

CAKUT có thể được phân loại theo vị trí (thận, niệu quản, bàng quang hoặc niệu đạo), theo nguyên nhân (đột biến gen, tiếp xúc với môi trường, nhiễm trùng trong thai kỳ, v.v.), theo kiểu di truyền và theo mức độ nghiêm trọng (Bảng 1). Trong 10% đến 25% trường hợp, CAKUT là do rối loạn di truyền. CAKUT biểu hiện các triệu chứng kiểu hình phức tạp liên quan đến rối loạn di truyền (Hình 2,3). Các cá nhân có cùng bất thường về bộ gen có thể biểu hiện các dạng CAKUT khác nhau , và các bất thường kiểu hình tương tự có thể phát sinh do các rối loạn di truyền khác nhau, và có liên quan đến các bệnh ngoài thận.

Bảng 1. Các loại rối loạn CAKUT

Quả thận	Hệ thống thu thập
Số: Thiếu thận bẩm sinh	Tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận
Hình thái học: Giảm sản thận, loạn sản thận, MCDK	Trào ngược bàng quang niệu quản
Vị trí: Thận hình móng ngựa, lạc chỗ, thận vùng chậu	Giãn niệu quản
	Hệ thống song công
	PUV

Một số dị tật của nhu mô thận dẫn đến sự thất bại trong quá trình phát triển bình thường của các nephron, bao gồm loạn sản nang, loạn sản thận, không có thận, loạn sản ống thận và loạn sản ống thận.

Bệnh thận đa nang

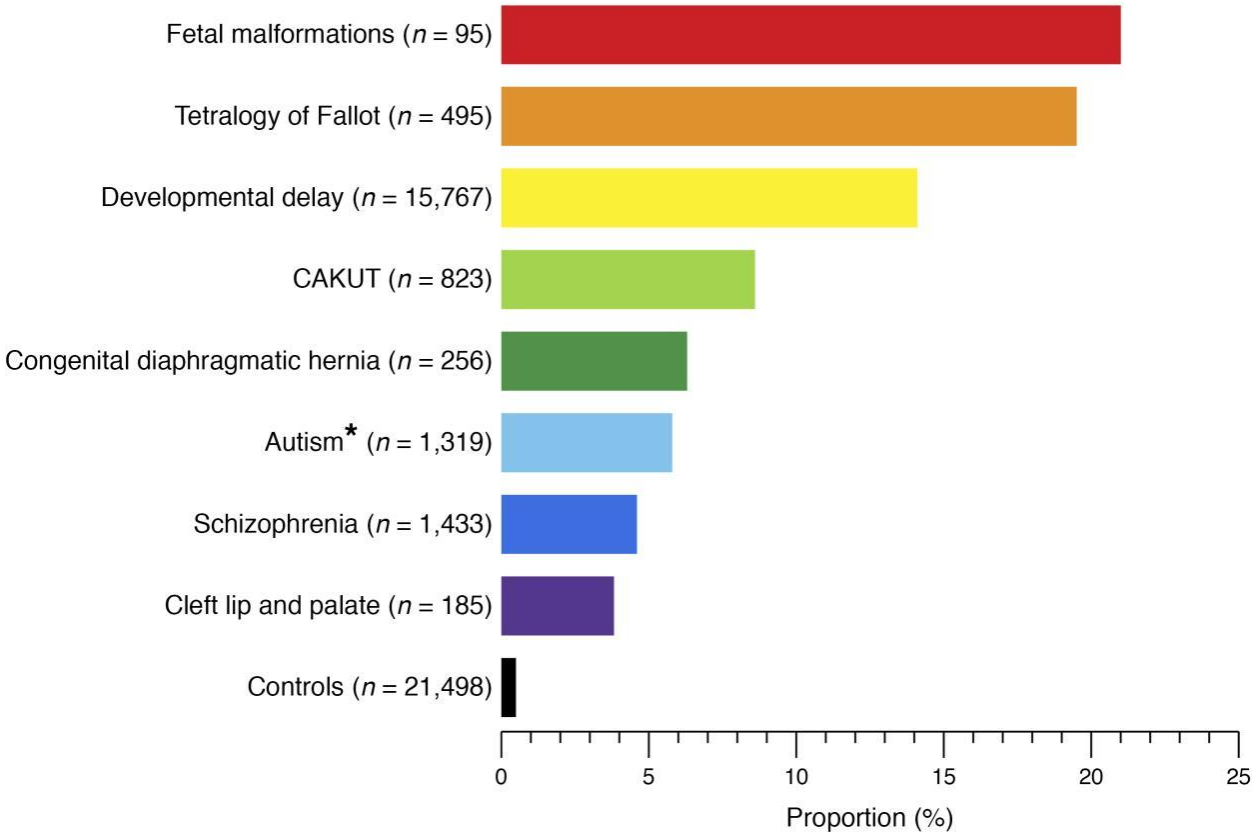
Thuật ngữ bệnh thận đa nang thường được sử dụng để mô tả một bệnh trong đó có nhiều nang ở thận mà không kèm theo loạn sản.

Bệnh thận đa nang di truyền trội nhiễm sắc thể thường (ADPKD) và bệnh thận đa nang di truyền lặn nhiễm sắc thể thường (ARPKD) là hai loại bệnh thận đa nang phổ biến nhất. Bên cạnh kiểu di truyền, dù là di truyền trội hay lặn, ARPKD và ADPKD còn khác nhau về biểu hiện lâm sàng và tiên lượng. ADPKD là dạng PKD phổ biến nhất , và nó được gây ra bởi các đột biến trong gen *PKD1* hoặc *PKD2* .

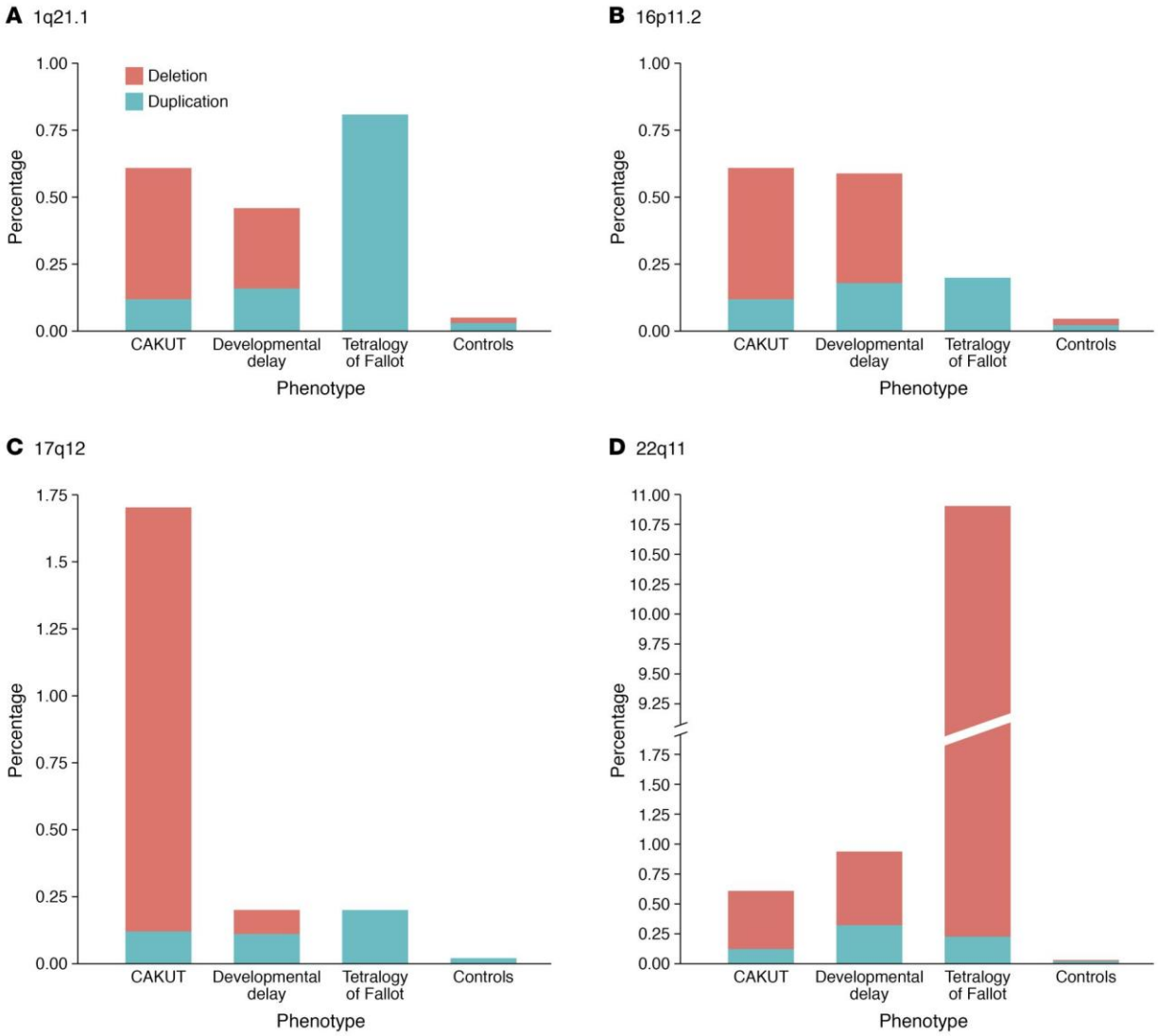
Các gen liên quan đến sự phát triển của bệnh nang thận:

- *PKD1* : Gen này có liên quan đến bệnh thận đa nang di truyền (ADPKD). Đột biến gen PKD1 chịu trách nhiệm cho khoảng 85% trường hợp mắc ADPKD .
- *PKD2* : Gen này cũng liên quan đến bệnh thận đa nang di truyền (ADPKD). Đột biến gen PKD2 chịu trách nhiệm cho khoảng 15% trường hợp mắc ADPKD .
- *HNF1β* : Các đột biến trong gen này có liên quan đến bệnh thận đa nang di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường loại 2 (ADPKD2).

- *REN* : Gen này có liên quan đến bệnh thận đa nang ở trẻ sơ sinh.
- *MUC1* : Các đột biến trong gen này có liên quan đến bệnh thận nang tủy liên quan đến MUC1.
- *INVS* : Các đột biến trong gen này có liên quan đến bệnh thận nang tủy do teo ống thận.
- *NPHP1* , *NPHP3* , *NPHP4* , *NPHP5* , *NPHP6* , *NPHP7* , *NPHP8* , *NPHP9* : Các gen này có liên quan đến bệnh thận nang tủy do teo ống thận.
- *BMP7* : Đột biến gen này có liên quan đến bệnh thận nang tủy do teo ống thận.



Hình 2. Tỷ lệ bệnh nhân mắc các rối loạn gen đã biết trong các kiểu hình phát triển khác nhau của con người và nhóm đối chứng khỏe mạnh.[4]



Hình 3. Sự khác biệt và tương đồng về tỷ lệ xuất hiện của bốn vị trí CNV thường gặp nhất ở bệnh nhân CAKUT .

MCDK

MCDK là bệnh nang bẩm sinh không di truyền, một dạng loạn sản thận gây ra nhiều nang không thông nhau, được ngăn cách bởi nhu mô loạn sản. Tỷ lệ mắc MCDK khoảng 1 trên 3.600 đến 1 trên 4.300 ca sinh sống. Nguyên nhân gây ra MCDK chưa được biết rõ, nhưng người ta cho rằng nó có thể liên quan đến sự hình thành bất thường của chồi niệu quản, tiếp xúc với các chất gây quái thai hoặc tắc nghẽn đường tiết niệu. MCDK thường được phát hiện thông qua siêu âm trước sinh. Vì thường không gây ra triệu chứng hoặc biến chứng, nên nó thường chỉ được phát hiện sau sinh nếu có một khối u đáng chú ý hoặc nếu được phát hiện tình cờ trong quá trình chụp chiếu cho một bệnh lý khác.

Một số gen có liên quan đến MCDK bao gồm:

- *HNF1β* : Gen này mã hóa một loại protein gọi là yếu tố hạt nhân tế bào gan 1 beta, đóng vai trò trong sự phát triển và chức năng của thận và các cơ quan khác. Đột biến trong *HNF1β* có thể gây ra một loạt các bất thường về thận, bao gồm cả MCDK .
- *PAX2* : Gen này mã hóa một loại protein gọi là paired box 2, rất quan trọng cho sự phát triển của niệu quản, ống dẫn nước tiểu từ thận đến bàng quang. Đột biến ở gen *PAX2* có thể gây ra bệnh MCDK và các dị tật thận khác.
- *SIX1* : Gen này mã hóa một loại protein gọi là sine oculis homeobox 1, tham gia vào sự phát triển của nhiều cơ quan, bao gồm cả thận. Đột biến *ở gen SIX1* có thể gây ra bệnh MCDK và các dị tật thận khác.
- *WT1* : Gen này mã hóa một loại protein gọi là u Wilms 1, rất quan trọng cho sự phát triển của thận và các cơ quan khác. Đột biến *ở gen WT1* có thể gây ra bệnh thận đa nang (MCDK) và các dị tật thận khác.

Hội chứng thận đa nang (MCDK) thường được điều trị bảo tồn (tức là theo dõi) vì hầu hết các trường hợp không có biến chứng lâu dài. Bệnh nhân có bất thường ở thận đối bên có thể bị suy thận theo thời gian. Do đó, cần theo dõi lâu dài.

Thiếu thận bẩm sinh

So với chứng thiểu sản thận hai bên, thiểu sản thận một bên xảy ra ở một trong mỗi 1000 trường hợp mang thai và có tiên lượng tốt. Ước tính có khoảng 0,1% đến 0,3% trong số 1000 ca sinh bị ảnh hưởng bởi thiểu sản thận hai bên, thường dẫn đến tỷ lệ sống sót thấp. Một số kiểu di truyền đã được mô tả ở các gia đình mắc chứng thiểu sản thận, có thể xảy ra như một phát hiện riêng lẻ hoặc là một phần của hội chứng.

Chứng thiểu sản thận một bên có thể do đột biến ở một số gen, bao gồm *ATRX* , *RET* , *BMP4* , *FRAS1* , *FREM1* , *GRIP1* , *GLI3* , *UPK3A* , và nhiều gen khác. Ngoài ra, chứng thiểu sản thận hai bên có thể do đột biến ở các gen *RET* , *FGF20* , *ITGA8* . Các gen liên quan được liệt kê trong Bảng 2 .

Loạn sản thận

Loạn sản thận là kết quả của sự ngừng phát triển trong ba tháng đầu đời của thai kỳ ở mầm thận. Tuy nhiên, nguyên nhân gây ra loạn sản thận vẫn chưa được biết rõ; bất thường mạch máu trong tử cung cũng như rối loạn phát triển di truyền là hai cơ chế có thể xảy ra. Loạn sản thận có thể là một phát hiện đơn độc hoặc là một phần của hội chứng di truyền liên quan đến dị tật đường tiết niệu. Nghiên cứu ESCAPE đã phân tích các gen phát triển (*HNF1β* , *PAX2* , *EYA1* , *SIX1* và *SALL1*) liên quan đến loạn sản thận ở một nhóm lớn trẻ em mắc loạn sản thận. Theo nghiên cứu này, đột biến *PAX2* được chẩn đoán ở 15% bệnh nhân mắc bệnh lý thận, và những người có đột biến hoặc mất đoạn gen ở các

gen lớn cho thấy kiểu hình thận khác nhau. Ngoài ra, 22% tổng số bệnh nhân mắc loạn sản thận dạng nang có đột biến HNF1, cho thấy rằng những người mắc loạn sản thận dạng nang nên được sàng lọc đột biến *HNF1* . Kết quả siêu âm thận cho thấy kích thước thận giảm và mất sự phân biệt vỏ tủy thận là dấu hiệu lâm sàng của chứng thiểu sản thận. Một số bệnh nhân bị thiểu sản thận có thể tiến triển đến bệnh thận giai đoạn cuối theo thời gian. Hiện chưa có phương pháp điều trị đặc hiệu cho chứng thiểu sản thận. Việc theo dõi và quản lý chức năng thận trong nhiều năm là rất quan trọng. Đối với những bệnh nhân tiến triển đến bệnh thận giai đoạn cuối, ghép thận là lựa chọn ưu tiên.

Hẹp khúc nối niệu quản - bể thận

Nguyên nhân bệnh lý phổ biến nhất gây giãn thận ở trẻ sơ sinh là tắc nghẽn phần trên của niệu quản. Tỷ lệ mắc bệnh chung là 1:1.500, với tỷ lệ 2:1 giữa trẻ sơ sinh nam và nữ. Sự tắc nghẽn ở chỗ nối niệu quản - bể thận thường do hẹp bẩm sinh hoặc, ít phổ biến hơn, do một mạch máu bắt chéo gây chèn ép từ bên ngoài ở phần trên của niệu quản. Một cơ chế có thể là do sự gián đoạn trong quá trình phát triển phôi thai ở niệu quản gần, làm thay đổi sự phát triển của cơ vòng, bằng cách làm thay đổi các sợi collagen và thành phần giữa và xung quanh các tế bào cơ.

Một số đột biến gen đơn lẻ có liên quan đến UPJO , bao gồm *Id2* , *PAX2* , *EYA* , *AGTR2* , *BMP4* , *SOX17* , *CHD1L* và *DSTYK* . *Id2* và *Adamts1* được báo cáo là tạo ra kiểu hình tương tự như kiểu hình UPJO ở người . Chuột thiếu *Id2* cũng biểu hiện vị trí cắm niệu quản vào bể thận cao.

Trào ngược bàng quang niệu quản

Một số gen liên quan đến sự phát triển của bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đã được xác định. Một số gen này tham gia vào sự phát triển và chức năng của cơ trơn niệu quản. Các gen khác tham gia vào sự phát triển và chức năng của bàng quang. Tỷ lệ mắc VUR cao ở các cặp song sinh, anh chị em ruột và con cái cho thấy bệnh này có cơ sở di truyền. Dựa trên kết quả nghiên cứu di truyền ở nhiều quần thể khác nhau, người ta đã xác định rằng VUR là một bệnh có tính chất di truyền không đồng nhất. Một nghiên cứu liên kết và hiệp hội trên toàn bộ hệ gen đã liên kết VUR nguyên phát không kèm hội chứng với vùng 10q26 của bộ gen.[20,21]Các gen khác có liên quan đến sự phát triển của VUR bao gồm gen *FOXC1* , gen *MYH11* và gen *ACTN4* . Những gen này đóng vai trò khác nhau trong sự phát triển và chức năng của đường tiết niệu. Một nghiên cứu liên kết toàn bộ hệ gen sử dụng phân tích biến thể số lượng bản sao lớn nhất và nghiên cứu liên kết toàn bộ hệ gen về bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đang dẫn đến việc xác định năm vị trí có thể liên quan đến VUR , bao gồm *WDPCP* , *OTX1* , *BMP5* , *WDPCP* và *WNT5* với tác động lớn. *WNT5* có thể đóng vai trò trong sự phát triển của hệ tiết niệu sinh dục. Một nghiên cứu liên kết toàn bộ hệ gen sử dụng phân tích biến thể số lượng bản sao lớn nhất và nghiên cứu liên kết toàn bộ hệ

gen về bệnh VUR đang dẫn đến việc xác định năm vị trí có thể liên quan đến VUR , bao gồm *WDPCP* , *OTX1* , *BMP5* , *WDPCP* và *WNT5* với tác động lớn. *WNT5* có thể đóng vai trò trong sự phát triển của hệ tiết niệu sinh dục.

Van niệu đạo sau

Hẹp van niệu đạo sau là một dị tật bẩm sinh đe dọa tính mạng của đường tiết niệu, thường được phát hiện trong giai đoạn phát triển sơ sinh và, mặc dù được điều trị tối ưu, vẫn dẫn đến tỷ lệ suy thận cao. Ước tính hẹp van niệu đạo sau xảy ra ở 1 trong 7.000–8.000 ca sinh sống.

Có nhiều báo cáo chỉ ra rằng hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) là nguyên nhân hàng đầu gây bệnh thận mãn tính ở trẻ sơ sinh nam, và suy thận giai đoạn cuối (ESRD) có thể xảy ra ở 5% đến 64% trường hợp. Một đánh giá có hệ thống cho thấy bệnh thận mãn tính (CKD) và bệnh thận giai đoạn cuối (ESKD) có liên quan đến bệnh nhân PUV với nguy cơ lần lượt lên tới 32% và 20%.

Cho đến nay, chỉ có một vài gen được xác định có liên quan đến van niệu đạo sau. Hội chứng Prune Belly chỉ được liên kết với gen *HNF1B* trong 3% trường hợp được ghi nhận, và hầu hết những trường hợp được chẩn đoán đều không có nguyên nhân di truyền. Trong số các dị tật CAKUT liên quan đến hội chứng Down (Trisomy 21), có van niệu đạo sau, giãn bể thận và giãn niệu quản.

Bảng 2. Tóm tắt các gen liên quan đến sự phát triển của CAKUT.

Rối loạn	Gen
Thiếu sản/loạn sản thận	*ACE* , *AGT* , *ATRX* , *CHD7* , *ESCO2* , *EYA1* , *SIX1* , *FRAS1* , *FREM2* , *GATA3* , *GLI3* , *GPC3* , *GRIP1* , *HNF1β* , *JAG1* , *KAL1* , *LRP4* , *MKS1–4* , *NIPBL* , *PAX2* , *PBX1* , *REN* , *SALL1* , *SIX5*
Thiếu thận bẩm sinh	*ATRX* , *BMP4* , *CBP/EP300* , *CHD7* , *ESCO2* , *FGF20* , *FRAS1* , *FREM2* , *GATA3* , *GRIP1* , *GLI3* , *HNF1β* , *ITGA8* , *JAG1* , *KAL1* , *KAL2* , *RET* , *SALL1* , *VANGL1*

Rối loạn	Gen
Loạn sản dạng nang	*CBP/EP300* , *DHCR7* , *EVC* , *EVC2* , *FRAS1* , *FREM2* , *GPC-3* , *HNF1β* , *JAG1* , *KAL1* , *KAL2* , *MKS1–4* , *NS1* , *PEX* , *PAX2* , *WT1*
Hệ thống song công	*NS1*
Thận hình móng ngựa /thận lạc chỗ	*GLI3* , *NIPBL* , *VANGL1*
Ứ nước thận, UPJ	*ACE* , *Adamts-1* , *AGT* , *ATRX* , *BMP4* , *CHD1L* , *CHD7* , *DHCR7* , *DSTYK* , *ESCO2* , *EYA* , *FRAS1* , *FREM2* , *GLI3* , *HSPG2* , *JAG1* , *Id2* , *NS1* , *PAX2* , *PEX* , *RET* , *SOX17* , *VANGL1*
Hidroureter, Giãn niệu quản	*CHD7* , *GLI3*
VUR	*ATRX* , *DHCR7* , *EYA1* , *FOX1* , *GATA3* , *HOXA13* , *HPSE2* , *JAG1* , *KAL1* , *KAL2* , *MYH11* , *NIPBL* , *PAX2* , *SALL1* , *SIX1* , *SIX5*
PUV	*BNC2* , *SALL1*

Tầm quan trọng lâm sàng và ý nghĩa tương lai của kiến thức về gen

Khi lĩnh vực đánh giá di truyền tiếp tục phát triển, có khả năng chúng ta sẽ ngày càng có khả năng xác định được các nguyên nhân di truyền của CAKUT và dự đoán được khả năng phát triển các bệnh lý này. Điều này có thể dẫn đến chẩn đoán và điều trị sớm hơn, từ đó cải thiện kết quả điều trị cho những người bị ảnh hưởng.

Cần lưu ý rằng xét nghiệm di truyền không phải lúc nào cũng cần thiết để chẩn đoán CAKUT . Chẩn đoán xác định thường được đưa ra dựa trên sự kết hợp giữa biểu hiện lâm sàng, tiền sử bệnh và các xét nghiệm hình ảnh. Xét nghiệm di truyền đối với CAKUT thường được thực hiện tại các trung tâm chuyên khoa dưới sự giám sát của bác sĩ di truyền lâm sàng, vì việc giải thích kết quả có thể phức tạp và có thể ảnh hưởng đến các quyết định về sinh sản. Một số phòng thí nghiệm (PreventionGenetics, Invitae, Blueprint Genetics, v.v.) cung cấp xét nghiệm di truyền cho một số rối loạn CAKUT khác nhau . Gói xét nghiệm của họ đối với CAKUT bao gồm xét nghiệm di truyền cho nhiều gen liên quan đến rối loạn CAKUT , bao gồm *HNF1B* , *NPHP1* và *UPK1B* . Xét nghiệm di truyền đối với các rối loạn này có thể giúp xác nhận chẩn đoán, cung cấp thông tin về mức độ nghiêm trọng của rối loạn và hỗ trợ tư vấn di truyền và kế hoạch hóa gia đình. Cần lưu ý rằng các công ty và phòng thí nghiệm xét nghiệm di truyền khác cũng có thể có CAKUT trong gói xét nghiệm của họ. Vì CAKUT là một nhóm các rối loạn do các đột biến gen khác nhau gây ra, nên xét nghiệm gen chẩn đoán CAKUT ở một số công ty có thể không bao gồm tất cả các nguyên nhân di truyền của CAKUT , và các phòng thí nghiệm khác nhau có thể có danh sách gen được xét nghiệm khác nhau.

Hiểu biết đầy đủ về các thành phần di truyền của CAKUT là điều cần thiết để phát triển các chiến lược xét nghiệm di truyền chính xác. Ngoài ra, sự hiểu biết này sẽ hỗ trợ việc đưa ra quyết định lâm sàng trong xét nghiệm di truyền. Bao gồm các kết quả lâm sàng quan trọng và chức năng thận, các nghiên cứu theo dõi dài hạn là cần thiết để điều tra tác động lâu dài của việc chẩn đoán và quản lý sớm CAKUT .

Kết luận và tóm tắt

Dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT) là những bất thường về cấu trúc ảnh hưởng đến thận và đường tiết niệu. Ước tính có khoảng 4-60 trường hợp trên 10.000 ca sinh. Chẩn đoán CAKUT thường được thực hiện trong quá trình siêu âm trước sinh hoặc sau khi sinh ở trẻ sơ sinh có các dấu hiệu và triệu chứng lâm sàng liên quan. Dị tật phổ biến nhất là tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, ảnh hưởng đến khoảng 20% người mắc bệnh. Sự phát triển của thận và đường tiết niệu bao gồm sự hình thành và biệt hóa của một số cấu trúc, bao gồm chồi niệu quản và thận nguyên thủy, phải kết nối đúng cách để tạo thành thận và đường tiết niệu hoạt động. Sự gián đoạn trong quá trình này có thể dẫn đến CAKUT . Có nhiều loại rối loạn CAKUT khác nhau, bao gồm những rối loạn ảnh hưởng đến số lượng, hình thái và vị trí của thận, và những rối loạn ảnh hưởng đến hệ

thống thu thập nước tiểu. Trong 10-25% trường hợp, CAKUT là do rối loạn di truyền. Một số gen đã được xác định có liên quan đến sự phát triển của các bệnh lý khác nhau liên quan đến thận. Các nghiên cứu đang được tiến hành để nâng cao hiểu biết của chúng ta về nguyên nhân gây ra CAKUT và để phát triển các chiến lược phòng ngừa và điều trị tốt hơn. Mặc dù còn nhiều hạn chế và khó khăn hiện tại, chẩn đoán di truyền phân tử có thể mang lại hy vọng cải thiện việc quản lý lâm sàng cho bệnh nhân mắc CAKUT trong tương lai.

Điểm chính

- Dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT) là một nhóm các bất thường về cấu trúc ảnh hưởng đến thận và đường tiết niệu, với ước tính khoảng 4 đến 60 trường hợp trên 10.000 ca sinh trong toàn bộ dân số.
- Sự phát triển của thận và đường tiết niệu ở thai nhi là một quá trình phức tạp bắt đầu từ những tuần đầu của thai kỳ và bao gồm sự hình thành và biệt hóa của nhiều cấu trúc. Sự gián đoạn trong quá trình này có thể dẫn đến một loạt các dị tật bẩm sinh.
- Trong một nghiên cứu quy mô lớn gần đây với 409.704 trẻ sơ sinh, tỷ lệ mắc CAKUT ở trẻ sinh non là 2%.
- Dạng dị tật phổ biến nhất là tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, ảnh hưởng đến khoảng 20% số người mắc bệnh.
- Trong 10-25% trường hợp, CAKUT là do rối loạn di truyền.
- Việc đánh giá di truyền đang ngày càng tiến bộ, giúp tăng khả năng xác định nguyên nhân di truyền của CAKUT và dự đoán khả năng mắc phải tình trạng này.
- Xét nghiệm di truyền không phải lúc nào cũng cần thiết để chẩn đoán CAKUT ; việc chẩn đoán thường dựa trên sự kết hợp giữa biểu hiện lâm sàng, tiền sử bệnh và các xét nghiệm hình ảnh.
- Hiểu biết đầy đủ về các thành phần di truyền của CAKUT là điều cần thiết để phát triển các chiến lược xét nghiệm di truyền chính xác và hướng dẫn việc ra quyết định lâm sàng trong xét nghiệm di truyền.
- Cần tiến hành các nghiên cứu theo chiều dọc để điều tra tác động lâu dài của việc chẩn đoán và quản lý sớm bệnh CAKUT .

Chương 13: Bệnh nang thận bẩm sinh ở trẻ em (Cystic Diseases of the Kidney)

Các bệnh nang thận tạo thành một nhóm rộng các bệnh lý thận bẩm sinh hoặc mắc phải, có thể xuất hiện lẻ tẻ hoặc do di truyền, bao gồm sự hiện diện của một nang hoặc nhiều nang ở một hoặc cả hai thận (xem phân loại di truyền trong Bảng 1 bên dưới). Dựa trên Ủy ban Phân loại, Danh pháp và Thuật ngữ năm 1987, việc phân loại bệnh nang thận chủ yếu được xác định bởi các yếu tố di truyền và không di truyền. Các bệnh nang thận nhìn chung được coi là hiếm gặp, tuy nhiên chúng có thể dẫn đến những hậu quả nghiêm trọng, chẳng hạn như bệnh thận mãn tính (CKD), suy thận hoặc bệnh gan. Mặc dù hiếm gặp, bệnh thận đa nang di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường (ADPKD) lại là một trong những bệnh di truyền phổ biến nhất ở người. Khả năng xảy ra các biến chứng nghiêm trọng từ các bệnh nang thận ở trẻ em, đặc biệt là CKD , khiến việc chẩn đoán sớm và các phương pháp điều trị hiệu quả trở nên vô cùng quan trọng.

Bảng 1. Phân loại bệnh nang thận di truyền.

Có thể thừa kế	**Không di truyền**
Bệnh thận đa nang di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường (thể trẻ em)	Thận đa nang (thận loạn sản đa nang)
Bệnh thận đa nang di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường (ở người lớn)	U nang đa ngăn lành tính (u nang thận)
Bệnh teo thận ở trẻ em và phức hợp bệnh nang tủy thận	U nang đơn giản
Bệnh teo thận ở trẻ vị thành niên (di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường)	Thận xốp tủy
Bệnh nang tủy (di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường)	Bệnh thận nang cầu thận rải rác
Bệnh thận bẩm sinh (hội chứng thận hư gia đình) (di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường)	Bệnh nang thận mắc phải

Có thể thừa kế	Không di truyền
Bệnh cầu thận nang giảm sản di truyền (di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường)	Túi thừa đài thận (u nang sinh mủ)
Hội chứng dị tật bẩm sinh đa dạng kèm theo nang thận (ví dụ: bệnh xơ cứng củ, bệnh von Hippel-Lindau)	

Phôi học

U nang thường xuất hiện do sự mất cân bằng về bài tiết, hấp thụ và điện giải trong các tế bào biểu mô và hình thành ở bất kỳ vị trí nào trong hệ thống ống thận. Nghiên cứu gần đây về bệnh thận nang di truyền cho thấy các gen bị ảnh hưởng liên quan đến lông mao chính của các tế bào biểu mô thận, một con đường chung tiềm tàng cho các tình trạng này. Thuật ngữ "bệnh lý lông mao" đề cập đến con đường phổ biến này. Lông mao có chức năng điều chỉnh sự tăng sinh và biệt hóa của các tế bào ống thận, và sự rối loạn chức năng của chúng có thể dẫn đến sự giãn nở ống thận không phù hợp và hình thành nang.

Chương này sẽ thảo luận về dịch tễ học, cơ chế bệnh sinh, đánh giá và điều trị các bệnh thận nang di truyền và không di truyền khác nhau, bao gồm ADPKD , bệnh thận đa nang di truyền lặn (ARPKD), nang thận đơn độc, túi thừa đài thận, thận loạn sản đa nang (MCDK), thận xốp tủy, teo thận, nang đa ổ (u thận nang đa ổ), bệnh thận nang mắc phải và các hội chứng liên quan đến bệnh thận nang.

Bệnh thận đa nang di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường

Bệnh thận đa nang di truyền (ADPKD) tương đối phổ biến, với tỷ lệ mắc là 1 trên 400 đến 1.000 ca sinh sống, biểu hiện dưới dạng giãn nang thận và các bất thường ngoài thận khác, chẳng hạn như phình động mạch nội sọ. Mức độ nghiêm trọng khác nhau ở mỗi bệnh nhân và có xu hướng xấu đi theo thời gian, do đó nhiều bệnh nhi và thậm chí một số người lớn trung niên có thể không có triệu chứng. Mặc dù không phổ biến, nhưng bệnh nặng ở trẻ em có thể dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh và tử vong cao. Do tiền sử gia đình hoặc các phát hiện ngẫu nhiên qua chụp chiếu, ngày càng có nhiều trẻ em không có triệu chứng được chẩn đoán mắc bệnh ADPKD .

Dịch tễ học

Trong số những người mắc bệnh ADPKD , khoảng 96% sẽ có các dấu hiệu lâm sàng của bệnh trước tuổi 90. Mặc dù phần lớn các trường hợp được phát hiện ở bệnh nhân trung niên (30-40 tuổi) và hiếm khi suy thận trước 40 tuổi, nhưng bệnh này cũng đã được mô tả ngay từ giai đoạn sơ sinh. Khi được mô tả ở trẻ sơ sinh, ADPKD được cho là có diễn

tiến nhanh hơn. Mặc dù có kiểu di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường với độ thâm nhập lý thuyết là 100%, nhưng 10% trường hợp có thể xảy ra một cách ngẫu nhiên.

Cơ chế bệnh sinh

Bệnh ADPKD được di truyền theo kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường và các đột biến gen chính xảy ra *ở PKD1* và *PKD2* trên nhiễm sắc thể 16 và nhiễm sắc thể 4 tương ứng.[5]Sản phẩm của gen là một protein xuyên màng (polycystin 1 và polycystin 2) nằm trong các lông mao sơ cấp. *Các đột biến PKD1* trên nhiễm sắc thể 16 chiếm phần lớn các trường hợp và làm tăng mức độ nghiêm trọng, trong khi hầu hết các trường hợp còn lại là do đột biến *PKD2* .

Sự hoạt động không đúng cách của polycystin 1 hoặc polycystin 2 dẫn đến sự rối loạn các tín hiệu trong con đường tăng sinh như cAMP, ERK và mTOR. Lông mao có thể đóng vai trò tổ chức trong việc truyền dẫn các tín hiệu này, vì sự rối loạn dẫn đến hình thành nang.

Đánh giá và chẩn đoán

Là một phương pháp chẩn đoán hình ảnh tiết kiệm chi phí và ít xâm lấn, siêu âm thận thường được sử dụng để xác định bệnh thận đa nang di truyền (ADPKD). Tiêu chí chẩn đoán siêu âm ở những người dưới 30 tuổi bao gồm sự hiện diện của ít nhất hai nang đơn phương hoặc song phương, và cần nhiều nang hơn để gợi ý chẩn đoán khi tuổi tăng lên. Tuy nhiên, việc phân biệt ADPKD và ARPKD ở trẻ em có thể khó khăn, do đó tiền sử gia đình mắc bệnh là yếu tố then chốt trong chẩn đoán. Trong trường hợp không có tiền sử gia đình, có thể thực hiện xét nghiệm di truyền. Các yếu tố quan trọng khác cần xem xét khi không có tiền sử gia đình bao gồm: thận to hai bên, ba hoặc nhiều hơn ba nang gan, phình động mạch não và các nang đơn độc ở các cơ quan khác (màng nhện, tuyến tùng, tuyến tụy hoặc lá lách). Chụp ảnh hoặc sinh thiết gan cũng có thể giúp phân biệt ADPKD và ARPKD vì xơ gan luôn xuất hiện ở ARPKD nhưng hiếm gặp ở ADPKD . Cuối cùng, sinh thiết thận có thể hữu ích vì ADPKD có thể ảnh hưởng đến toàn bộ ống thận, bao gồm cả cầu thận, trong khi ARPKD sẽ không có nang cầu thận.

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Hiện tại chưa có phương pháp chữa khỏi bệnh thận đa nang di truyền (ADPKD). Mục tiêu điều trị bao gồm trì hoãn sự khởi phát của bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) và giảm gánh nặng biến chứng của ADPKD liên quan đến suy giảm chức năng thận, bệnh tim mạch và xuất huyết nội sọ. Các biến chứng được kiểm soát hiệu quả nhất bằng cách điều trị tăng huyết áp. Do đó, việc kiểm soát huyết áp chặt chẽ được khuyến cáo và thuốc ức chế men chuyển angiotensin (ACE) và thuốc chẹn thụ thể angiotensin là những lựa chọn phổ biến, tuy nhiên vẫn chưa có sự đồng thuận về loại thuốc hạ huyết áp lý tưởng.

Các liệu pháp mới đang được nghiên cứu nhằm mục đích hạn chế sự phát triển của u nang bằng cách giảm cAMP thông qua việc sử dụng các chất ức chế mTOR, somatostatin, chất ức chế tyrosine kinase, chất ức chế Src kinase, chất ức chế MEK và chất ức chế cyclin-dependent kinase.

Bệnh thận đa nang di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường

Bệnh thận đa nang di truyền lặn (ARPKD) đặc trưng bởi sự phình to nhanh chóng của cả hai thận ở trẻ sơ sinh do sự hình thành các nang trong hệ thống ống góp. Bệnh có thể liên quan đến xơ gan bẩm sinh, dẫn đến tăng áp lực tĩnh mạch cửa. Việc phát hiện ARPKD càng sớm thường đi kèm với mức độ nghiêm trọng cao hơn. Các tác động đa hệ thống của nó có thể đòi hỏi sự quản lý đa ngành.

Dịch tễ học

Vì ARPKD ít phổ biến hơn ADPKD , nên dữ liệu dịch tễ học cũng ít hơn. Tỷ lệ mắc bệnh được báo cáo là 1 trên 26.500 ca sinh sống, nhưng có thể dao động từ 1 trên 10.000 đến 50.000 ca sinh sống. Tuy nhiên, tình trạng này có thể phổ biến hơn ở các quần thể biệt lập hoặc có quan hệ huyết thống gần gũi.

Cơ chế bệnh sinh

Bệnh ARPKD được di truyền theo kiểu lặn trên nhiễm sắc thể thường, trong đó cha mẹ dị hợp tử không bị ảnh hưởng có 25% nguy cơ sinh con mắc bệnh. Bệnh này do đột biến nhiễm sắc thể 6 trong gen bệnh thận đa nang và gan 1 (*PKHD1*) mã hóa protein fibrocystin (còn gọi là polyductin), một loại protein được tìm thấy trong hệ thống ống thận (ống góp và nhánh lên dày), tế bào biểu mô của ống mật gan và trong lông mao đỉnh nguyên phát.

Bệnh nhân điển hình có thể biểu hiện các triệu chứng trong giai đoạn sơ sinh như tiền sử thiểu ối trước sinh, thận to và hội chứng “Potter” với thiểu sản phổi và tử vong chu sinh ở khoảng 30% trẻ sơ sinh mắc bệnh. Thận to có hình ảnh siêu âm tăng âm với ống góp giãn hình thoi và có thể tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối ở nhiều độ tuổi khác nhau. Ảnh hưởng đến các hệ cơ quan khác có thể biểu hiện dưới dạng giãn ống mật, xơ gan bẩm sinh, tăng áp lực tĩnh mạch cửa và rối loạn chức năng thần kinh nhận thức.

Đánh giá và chẩn đoán

Siêu âm thai nhi và trẻ sơ sinh có thể cho thấy thận hai bên to bất thường và tăng âm lan tỏa do có nhiều nang nhỏ.[1]Sự hiện diện của nang lớn (> 10 mm) có thể là dấu hiệu của các bệnh lý lông mao khác như MCDK hoặc ADPKD và chụp MRI có thể giúp đánh giá thêm các bất thường trong trường hợp thiểu ối nặng. Chẩn đoán chính xác phụ thuộc vào các dấu hiệu gợi ý trên hình ảnh, tiền sử gia đình có kiểu di truyền lặn, sinh thiết gan cho thấy

tổn thương quanh tĩnh mạch cửa (có trong ARPKD và hiếm gặp trong ADPKD), và không có các biểu hiện ngoài thận liên quan đến các bệnh thận dạng nang khác.

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Tương tự như ADPKD , không có cách chữa khỏi ARPKD , do đó nhiều lựa chọn điều trị tập trung vào kiểm soát triệu chứng hoặc giảm nhẹ các triệu chứng liên quan đến tăng huyết áp, suy tim sung huyết, suy thận và suy gan. Điều trị tích cực, chẳng hạn như cắt bỏ một hoặc hai thận, có thể được chỉ định ở những người bị ảnh hưởng nặng, những người bị suy hô hấp hoặc suy dinh dưỡng do hiệu ứng chèn ép từ thận to. Các liệu pháp giảm áp có thể được áp dụng để kiểm soát tăng áp lực tĩnh mạch cửa. Lọc máu và ghép thận thường được xem xét.

U nang thận đơn độc

U nang thận đơn độc và đa u nang là những tổn thương phổ biến nhất ở thận người lớn và người cao tuổi, nhưng lại hiếm gặp ở trẻ em và trẻ sơ sinh. Chúng được phát hiện trước khi sinh, mặc dù các tổn thương trước sinh thường tự khỏi trong quá trình mang thai.

Dịch tễ học

Siêu âm trước sinh cho thấy tỷ lệ mắc u nang thận là 0,09%. Tỷ lệ mắc u nang đơn giản từ khi sinh đến 18 tuổi trung bình là 0,22%, dao động từ 0,1% đến 0,45%. Tỷ lệ mắc bệnh tăng lên ở người lớn và người cao tuổi.

Cơ chế bệnh sinh

Kích thước của chúng rất đa dạng, tuy nhiên hầu hết đều nhỏ hơn 2 cm và thường nằm ở vỏ thận, làm biến dạng đường viền thận, nhưng cũng có thể nằm sâu trong vỏ thận hoặc có vẻ như ở tủy thận, nhưng không thông suốt với bể thận. Thông thường, chúng không gây suy giảm chức năng thận, nhưng đôi khi có thể gây đau khi u nang chèn ép các cấu trúc lân cận hoặc làm tắc nghẽn hệ thống dẫn niệu.

Đánh giá và chẩn đoán

Việc phát hiện thường là tình cờ và chẩn đoán có thể được thực hiện an toàn bằng siêu âm khi đáp ứng các tiêu chí sau: 1) nang không có âm vang bên trong, 2) thành mỏng, rõ nét với các bờ rõ ràng, 3) sóng siêu âm truyền qua tốt với sự tăng cường tín hiệu phía sau nang, 4) hình cầu hoặc hình bầu dục.[1]Nếu các tiêu chí này không được đáp ứng hoặc khi siêu âm không cung cấp kết quả đánh giá thỏa đáng, như trong trường hợp các u nang phức tạp hơn, chụp CT có thể cung cấp chi tiết giải phẫu hơn. Ngoài ra, chụp MRI hoặc chọc hút bằng kim cũng có thể được chỉ định.

U nang đơn giản không thông với bể thận, tuy nhiên một số u nang có thể xuất hiện ở vị trí rất gần. Có thể đánh giá khả năng thông với bể thận bằng phương pháp chụp cắt lớp

với thuốc cản quang tiêm tĩnh mạch ở thì muộn, chẳng hạn như chụp niệu đồ CT hoặc chụp niệu đồ MRI . Ngoài ra, chọc hút dịch u nang và xét nghiệm máu cũng có thể giúp xác định sự thông với bể thận. Nếu không thông nhau, nồng độ urê huyết và creatinine sẽ tương đương với các giá trị của bệnh nhân. Một u nang đơn độc cũng có thể gây lo ngại về bệnh ADPKD trong trường hợp có tiền sử gia đình mắc bệnh. Trong lịch sử, phân loại u nang Bosniak chưa được kiểm chứng đầy đủ ở trẻ em. Tuy nhiên, một nghiên cứu gần đây kết luận rằng hệ thống phân loại Bosniak được sửa đổi cung cấp khả năng phân tầng nguy cơ hợp lý và cho thấy các tổn thương có điểm mBosniak 1 hoặc 2 thường lành tính, trong khi điểm 3 hoặc 4 cho thấy 90% có chứa bệnh lý trung gian hoặc ác tính.

Các lựa chọn điều trị và kết quả

Các u nang có triệu chứng có thể được dẫn lưu, tuy nhiên chúng có khả năng tái phát nếu không sử dụng chất gây xơ hóa. Một lựa chọn điều trị khác bao gồm can thiệp phẫu thuật bằng cách bóc tách lớp vỏ nang, có thể thực hiện bằng phương pháp nội soi xâm lấn tối thiểu, đặc biệt đối với các nang tương đối nông và/hoặc lồi ra ngoài.

Việc theo dõi có thể bao gồm siêu âm để giám sát các dấu hiệu nghi ngờ ác tính. Các u nang ổn định, không phát triển trong hai năm có thể không cần theo dõi thêm. Sau khi xác định tổn thương không phải là ác tính, có thể không cần can thiệp.

Túi thừa đài thận

Túi thừa đài thận (Calyceal diverticuli - CD) là những chỗ phình hiếm gặp của đài thận vào nhu mô thận. Chúng được phân loại thành hai nhóm: loại 1 phổ biến hơn và nằm cạnh đài thận trên hoặc dưới, trong khi loại 2 lớn hơn, thông với bể thận và thường gây ra triệu chứng.

Dịch tễ học

CD được báo cáo là xuất hiện ở 0,2% đến 0,6% trẻ em đã được chụp niệu đồ tĩnh mạch.

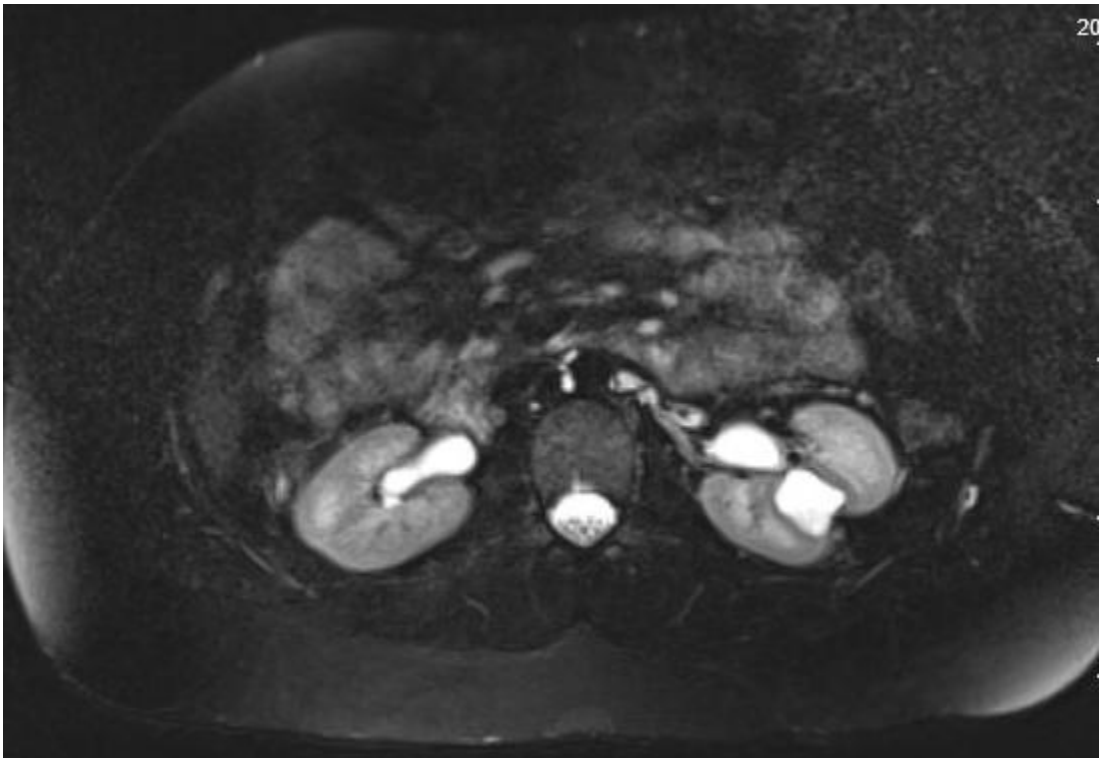
Cơ chế bệnh sinh

Cơ chế bệnh sinh của bệnh CD phần lớn chưa được biết rõ và bệnh này không được coi là bệnh di truyền. Tuy nhiên, các giả thuyết bao gồm đột biến gen gây ra các hội chứng ảnh hưởng đến thận, hoặc sự suy giảm quá trình thoái hóa chồi niệu quản hoặc các nguyên nhân gây tắc nghẽn. U nang này được lót bởi biểu mô tế bào chuyển tiếp và thông với hệ thống dẫn niệu, thường là qua đài thận hoặc phễu thận bị thu hẹp hoặc tắc nghẽn, và ít khi hơn là qua bể thận.

Đánh giá và chẩn đoán

Bệnh nhân có thể không có triệu chứng hoặc biểu hiện bằng tiểu máu, đau, nhiễm trùng đường tiết niệu hoặc sỏi thận; dấu hiệu thường gặp nhất ở trẻ em là nhiễm trùng đường

tiết niệu kèm sốt . Túi thừa không triệu chứng thường được phát hiện qua các phương pháp chẩn đoán hình ảnh. Mặc dù siêu âm ban đầu có thể xác định được túi thừa đài thận, nhưng để phân biệt giữa u nang đơn giản và túi thừa đài thận, phương pháp chẩn đoán hình ảnh chính xác nhất là chụp cắt lớp vi tính với thuốc cản quang tiêm tĩnh mạch và giai đoạn muộn. Hình 1 & Hình 2: minh họa các phát hiện phù hợp với CD trên chụp niệu quản cộng hưởng từ . Một nghiên cứu gần đây so sánh siêu âm với hình ảnh cắt ngang cho thấy siêu âm thận tập trung có độ nhạy 40% và độ đặc hiệu 100%, trong khi hình ảnh cắt ngang (cụ thể là chụp niệu quản cộng hưởng từ dịch tĩnh) có độ nhạy 100% và độ đặc hiệu 91,6%. Đau, nhiễm trùng, hình thành áp xe, nhiễm trùng huyết đường tiết niệu, sỏi thận có triệu chứng đều có thể là những chỉ định cần phẫu thuật.



Hình 1: Hình ảnh cộng hưởng từ niệu đồ cho thấy chất cản quang lấp đầy túi thừa đài thận ở vùng gian cực của thận trái, kèm theo mỏng mô thận phía trên.

Hình 2. Hình ảnh mặt cắt dọc của chụp niệu đồ cộng hưởng từ ở cùng bệnh nhân, cho thấy thuốc cản quang lấp đầy túi thừa đài thận.

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Bệnh nhân không có triệu chứng không cần điều trị, nhưng có thể được hưởng lợi từ việc theo dõi bằng siêu âm. Như đã đề cập ở trên, những bệnh nhân có chỉ định phẫu thuật có thể được hưởng lợi từ phương pháp phẫu thuật nội soi mở túi thừa kèm đốt điện lớp biểu mô. Các thủ thuật điều trị khác có thể bao gồm nội soi niệu quản hoặc phẫu thuật lấy sỏi thận qua da xâm lấn tối thiểu (trong trường hợp có sỏi). Cắt bỏ khoang bằng nội soi niệu quản hoặc phương pháp đốt điện và cắt bỏ qua da. Mặc dù có nhiều phương pháp điều trị khác nhau, can thiệp phẫu thuật để điều trị bệnh Crohn vẫn có thể gặp nhiều khó khăn. Để giảm thiểu biến chứng, việc điều trị thường bắt đầu bằng các phương pháp ít xâm lấn hơn, chẳng hạn như nội soi hoặc can thiệp qua da. Tỷ lệ tái phát triệu chứng có thể cao. Trong trường hợp đó, can thiệp có thể leo thang đến các phương pháp nội soi/robot và thậm chí cả phẫu thuật mở, bao gồm cả cắt bỏ một phần hoặc toàn bộ thận. Do đó, cần tư vấn kỹ lưỡng cho bệnh nhân khi xem xét can thiệp phẫu thuật đối với bệnh Crohn .

Thận loạn sản đa nang

Bệnh thận loạn sản đa nang (MCDK) là một dị tật bẩm sinh thường được chẩn đoán trong thời thơ ấu hoặc bằng siêu âm trước sinh, đặc trưng bởi nhiều nang đơn phương

không thông nhau và sự biệt hóa mô thận bất thường (sự hiện diện của sụn, trung mô chưa biệt hóa và ống góp chưa trưởng thành), thường xảy ra trong bối cảnh tắc nghẽn đường tiết niệu. Bệnh lý hai bên thường không tương thích với sự sống do thiểu ối hoặc vô ối dẫn đến thiểu sản phổi.

Dịch tễ học

MCDK là một trong những dị tật phổ biến nhất, với tỷ lệ mắc ước tính là 1 trên 1.000 đến 4.000 ca sinh. Tỷ lệ mắc bệnh thận đơn độc cao hơn ở người trưởng thành có thể liên quan đến sự thoái hóa của bệnh thận đa nang theo thời gian, do tỷ lệ mắc chứng không có thận thực sự thấp.

Cơ chế bệnh sinh

Loạn sản đa nang phát sinh trước khi hình thành nephron, do sự biệt hóa metanephric bất thường, bất thường của mầm sinh nephron, hoặc tắc nghẽn mức độ cao xảy ra trong quá trình phát triển thận. Các nang được lót bởi biểu mô hình khối thấp bao quanh bởi các tế bào hình thoi và có thể chứa đầy dịch protein hoặc dịch máu. Có thể quan sát thấy các thành phần nguyên thủy và loạn sản, cũng như sụn chưa trưởng thành hoặc cầu thận chưa trưởng thành. MCDK được phân loại là loại hình phễu bể thận với tắc nghẽn bể thận và niệu quản, trái ngược với loại hình ứ nước thận ít phổ biến hơn chỉ liên quan đến tắc nghẽn niệu quản trên. Thận bên đối diện có thể biểu hiện sự phì đại bù trừ.

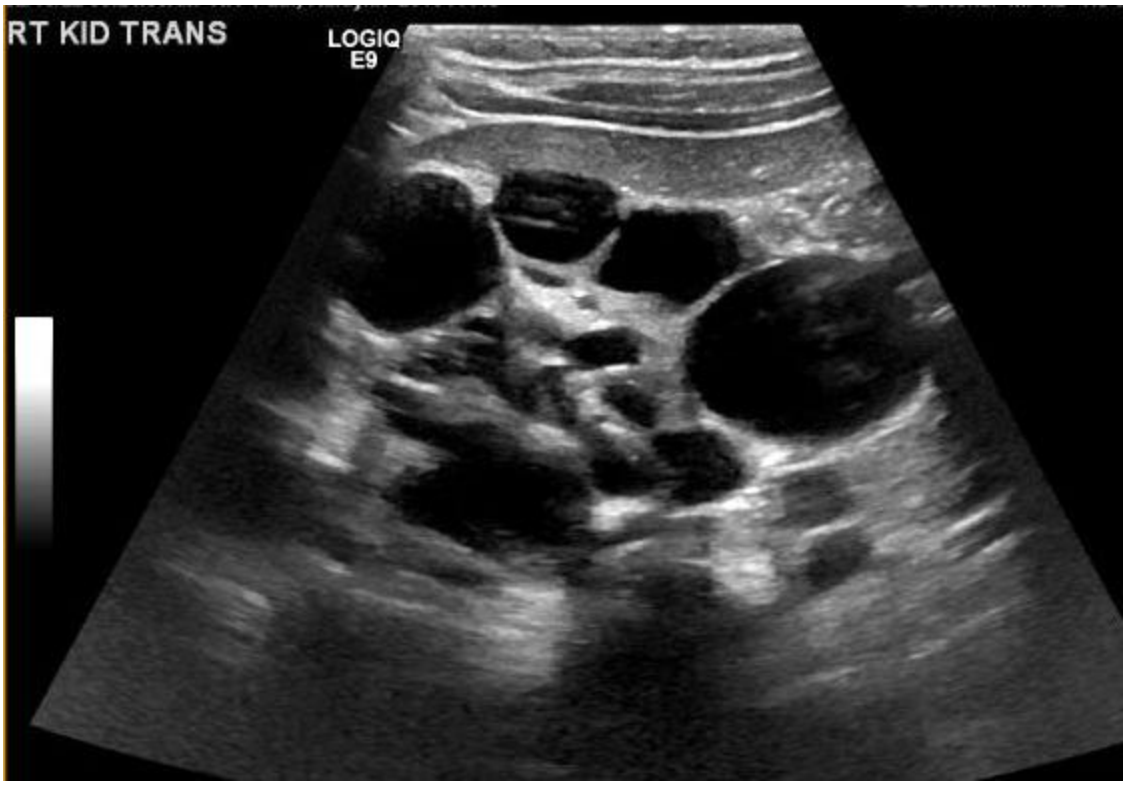
Đánh giá và chẩn đoán

Hiện nay, MCDK thường được phát hiện nhất qua siêu âm trước sinh , tiếp theo là việc sờ thấy khối u ở trẻ sơ sinh.

Chẩn đoán MCDK cần được phân biệt với chứng giãn thận do các bệnh lý khác như tắc nghẽn niệu quản - bể thận . Đặc biệt, trong MCDK , các nang không thông với nhau và các nang lớn hơn xuất hiện ở hai bên. Trong chứng giãn thận, nhu mô thận bao quanh cấu trúc nang trung tâm và hình dạng thận điển hình được duy trì. Hình 3 & Hình 4: giúp minh họa những khó khăn trong việc phân biệt MCDK với chứng thận ứ nước trên siêu âm. Hình 5: minh họa các nang không thông với nhau có kích thước khác nhau, điển hình của MCDK . Để làm rõ hơn, có thể thực hiện chụp xạ hình hạt nhân phóng xạ, cho thấy sự hấp thụ chất phóng xạ trong trường hợp thận ứ nước và thường là hấp thụ tối thiểu hoặc không hấp thụ trong trường hợp MCDK .

Hình 3. Siêu âm thận cho thấy những gì có thể là một số nang thận trong bệnh MCDK so với chứng giãn bể thận/ứ nước (HDN).

Hình 4. Một hình ảnh siêu âm thận khác của cùng bệnh nhân này, cho thấy sự liên tục giữa bể thận và đài thận, phù hợp với chứng giãn bể thận/ bệnh thận mạn tính (HDN) .



Hình 5. Siêu âm thận cho thấy nhiều nang không thông nhau với kích thước khác nhau, phù hợp với bệnh MCDK .

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Diễn biến tự nhiên của MCDK bao gồm thoái triển theo thời gian với các biến chứng có thể xảy ra như tăng huyết áp và ung thư. Tuy nhiên, nguy cơ xảy ra trường hợp thứ hai có thể thấp. Trước đây, những quả thận bị ảnh hưởng thường được phẫu thuật cắt bỏ do lo ngại về những trường hợp thoái hóa ác tính hiếm gặp, nhưng hiện nay đã có sự chuyển hướng sang phương pháp điều trị không phẫu thuật với việc theo dõi bằng siêu âm cả hai thận. Các chỉ định phẫu thuật bao gồm những thay đổi nghi ngờ phát triển u Wilms, hiệu ứng khối u, đau, tăng huyết áp và nguyện vọng của cha mẹ. Bệnh nhân mắc MCDK và có thận đối bên bình thường nên được trấn an về khả năng duy trì chức năng thận bình thường lâu dài, trừ trường hợp thận đối bên bị tổn thương. Họ cũng nên được tư vấn về tầm quan trọng của các biện pháp phòng ngừa, chẳng hạn như sử dụng dụng cụ bảo hộ khi tham gia thể thao và lựa chọn lối sống lành mạnh (chế độ ăn uống và tập thể dục) để giảm thiểu các nguyên nhân khác gây bệnh thận (như tăng huyết áp và tiểu đường). Để đánh giá nguy cơ phát triển bệnh thận mãn tính, việc theo dõi có thể bao gồm chụp ảnh thận đối bên, chụp bàng quang niệu đạo để sàng lọc trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , theo dõi huyết áp và xét nghiệm nước tiểu để tìm protein niệu.

Thận xốp tủy

Bệnh thận xốp tủy (MSK) được đặc trưng bởi sự giãn nở ống góp xa, các nang và túi thừa, tất cả đều khu trú ở các tháp tủy.

Dịch tễ học

Bệnh MSK chủ yếu xuất hiện ở người trẻ tuổi, nhưng cũng có thể gặp ở trẻ em. Vì nhiều người mắc MSK không có triệu chứng, nên tỷ lệ mắc bệnh chưa được xác định rõ ràng. Bệnh này phổ biến hơn ở những người có tiền sử sỏi canxi và có liên quan đến các hội chứng bẩm sinh, chẳng hạn như hội chứng Beckwith-Wiedemann, hội chứng Ehlers-Danlos, chứng không có răng và bệnh Caroli.

Cơ chế bệnh sinh

Hội chứng MSK nhìn chung được coi là không di truyền, tuy nhiên, đã có những trường hợp dường như được di truyền theo kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường, hỗ trợ giả thuyết rằng MSK làm gián đoạn sự tương tác giữa chồi niệu quản và mầm thận.

Ống góp nội nhú giãn rộng và nang tủy thận chứa chất vôi hóa hoặc chất bong tróc, khiến thận có vẻ ngoài giống như bọt biển, và xuất hiện ở cả hai bên trong 70% trường hợp.[1]Các nang này tiếp giáp với các ống góp và được lót bởi biểu mô ống góp.

Đánh giá và chẩn đoán

Chẩn đoán có thể dựa trên các đặc điểm chụp niệu đồ như thận to kèm theo vôi hóa không thường xuyên, đặc biệt là ở nhú thận, ống nhú thận giãn rộng chứa đầy thuốc cản quang, và hiện tượng tăng độ tương phản ở nhú thận kèm theo hiện tượng mờ đục còn sót lại ở tủy thận. Việc đánh giá chức năng gan có thể giúp phân biệt giữa MSK và ADPKD nếu chẩn đoán chưa rõ ràng.

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Việc điều trị chủ yếu phụ thuộc vào việc điều trị sỏi hoặc nhiễm trùng. Các biện pháp phòng ngừa sỏi được thực hiện bao gồm tăng cường lượng chất lỏng nạp vào cơ thể, chế độ ăn ít muối, sử dụng thuốc lợi tiểu thiazide và kali citrate. Các biến chứng liên quan đến MSK có liên quan đến sự gia tăng tỷ lệ mắc bệnh sỏi thận và các biến chứng đi kèm.

Bệnh teo thận

Bệnh teo thận (Nephronophthisis - NPHP) là một bệnh lý thận mãn tính phổ biến di truyền lặn ở trẻ em, thường đi kèm với bệnh thận nang tủy (Medullary Cystic Kidney Disease - MCKD) vì chúng có hình ảnh X-quang và mô học tương tự; tuy nhiên, MCKD được di truyền theo kiểu trội trên nhiễm sắc thể thường, có biểu hiện muộn (ở tuổi trưởng thành) và không có sự ảnh hưởng đến các cơ quan ngoài thận.

Dịch tễ học

NPHP được phân loại thành thể sơ sinh (1 tuổi), thể thiếu niên (13 tuổi) hoặc thể thanh thiếu niên (19 tuổi) dựa trên khiếm khuyết di truyền hiện diện. NPHP thể sơ sinh dẫn đến suy thận giai đoạn cuối (ESRD) ở độ tuổi 1-3 và liên quan đến đột biến *NPHP2* (còn được gọi là NPHP loại 2). NPHP thể thiếu niên , biểu hiện phổ biến nhất, dẫn đến ESRD ở độ tuổi 10-13 và thường liên quan đến đột biến *NPHP1* (còn được gọi là NPHP loại 1). Cuối cùng, NPHP thể thanh thiếu niên liên quan đến đột biến *NPHP3* (còn được gọi là NPHP loại 3).

Cơ chế bệnh sinh

Mặc dù có thể xảy ra rải rác, NPHP thường được di truyền theo kiểu lặn trên nhiễm sắc thể thường với các đột biến gây hại đồng hợp tử của *NPHP1* trên nhiễm sắc thể 2 là nguyên nhân phổ biến nhất. Có nhiều gen được biết là có liên quan đến NPHP (xem (Bảng 2))

Bảng 2. Tính đa dạng di truyền của NPHP .

Kiểu	**Vị trí nhiễm sắc thể**	**Gen đột biến**
NPH loại 1	2q13	*NPHP1*
NPH loại 2	9q22	*NPHP2*
NPH loại 3	3q22	*NPHP3*
NPH loại 4	1p36	*NPHP4*
NPH loại 5	3q21	*NPHP5*
Loại PH 6	12q21	*NPHP6*
NPH loại 7	16p	*NPHP7*
NPH loại 8	16q	*NPHP8*
NPH loại 9	17q11	*NPHP9*
NPH loại 10	1q44	*SDCCAG8*

Kiểu	Vị trí nhiễm sắc thể	Gen đột biến
Loại PH 11	8q22	*MKS3*
AHI1	6q23	*AHI1*

Đánh giá tổng quan về thận NPHP có thể khác nhau tùy thuộc vào loại nhưng nhìn chung chúng có kích thước nhỏ với bề mặt sần sùi. Về mặt mô học, chúng biểu hiện xơ hóa mô kẽ và thâm nhiễm tế bào đơn nhân, những thay đổi khác nhau ở ống thận bao gồm teo, dày lên và phân lớp màng đáy. U nang trong NPHP phát sinh từ ống lượn xa và ống góp.

Đánh giá, Chẩn đoán và Biến chứng

Các vấn đề về khả năng cô đặc nước tiểu có thể dẫn đến tiểu nhiều và khát nhiều (mất nước, tiểu đêm) với hậu quả là mất natri qua thận; các triệu chứng của bệnh thận mạn tính như mệt mỏi, chán ăn, chậm phát triển; cũng như các triệu chứng của loạn dưỡng xương do thận. Thiếu máu có thể xuất hiện không tương xứng với suy thận. Tăng huyết áp ít phổ biến hơn, ngoại trừ ở NPHP loại 2 . Các biểu hiện ngoài thận bao gồm xơ gan và xơ tĩnh mạch cửa kèm theo gan to, cũng như nhiều biểu hiện khác: hội chứng Senior-Løken (NPHP và thoái hóa võng mạc), dị tật xương, chậm phát triển trí tuệ, mất điều hòa tiểu não, đảo ngược phủ tạng, dị tật tim bẩm sinh, hoặc các hội chứng ít phổ biến khác.

Siêu âm là một phương pháp phổ biến để chẩn đoán, nhưng có thể không phát hiện được tất cả các trường hợp; chụp cắt lớp vi tính (CT) lát cắt mỏng có thể phát hiện được những trường hợp đó. Xét nghiệm di truyền có sẵn để chẩn đoán cũng như sinh thiết thận khi hình ảnh học không cho kết quả rõ ràng. Sàng lọc gan và mắt được khuyến cáo đối với xơ gan và hội chứng Senior-Løken.

Các lựa chọn điều trị và kết quả của chúng

Hiện nay có rất ít phương pháp điều trị hiệu quả cho NPHP . Việc quản lý hiện tại bao gồm điều trị hỗ trợ và phòng ngừa bệnh thận mạn tính (CKD) . Ghép thận được ưu tiên trong trường hợp suy thận, vì tổn thương ống thận không xảy ra ở thận của người hiến tặng.

U nang đa ngăn

U nang đa khoang (u nang thận) là một khối u lành tính xuất hiện ở cả người lớn và trẻ em, nằm trong cùng một phổ với u Wilms.

Dịch tễ học

Đa số các trường hợp xảy ra trước 4 tuổi hoặc sau 30 tuổi, với tỷ lệ nam giới mắc bệnh cao hơn ở trẻ em.

Cơ chế bệnh sinh

Các tổn thương thường lớn, không thông nhau, được bao bọc kỹ bởi mô xơ, có thể chứa mô phôi và có thể chèn ép nhu mô thận bình thường.

Đánh giá, Chẩn đoán và Các lựa chọn điều trị

U nang đa ngăn ở trẻ em thường biểu hiện bằng một khối u sờ thấy được ở vùng bụng. Việc đánh giá được thực hiện bằng siêu âm hoặc chụp CT , tuy nhiên, do đôi khi khó phân biệt giữa u nang đa ổ và u Wilms dạng nang chỉ dựa trên hình ảnh, chẩn đoán cuối cùng có thể được thực hiện thông qua xét nghiệm mô học sau khi cắt bỏ thận toàn bộ hoặc một phần.

Bệnh thận nang mắc phải

Bệnh thận nang mắc phải (ACKD) mô tả những thay đổi dạng nang hai bên của thận trong bối cảnh suy thận giai đoạn cuối (ESRD) và tăng ure huyết, chứ không phải là bệnh thận nang di truyền.

Dịch tễ học

U nang được tìm thấy ở 10% bệnh nhân mắc bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) , tỷ lệ này tăng lên 44% và 60% sau 3 và 5 năm kể từ khi bắt đầu lọc máu.

Cơ chế bệnh sinh

Nguyên nhân được cho là do độc tố, sự tích tụ các yếu tố tăng trưởng, hoặc tắc nghẽn ống thận do xơ hóa, tinh thể oxalat, tắc mạch máu hoặc thiếu máu cục bộ. Thận bị ảnh hưởng ở cả hai bên và thường nhỏ hơn bình thường, trong khi mô học cho thấy biểu mô phẳng đến hình khối tương tự như biểu mô ống lượn xa.

Đánh giá, Chẩn đoán, Điều trị và Biến chứng

Hầu hết bệnh nhân bị u nang không có triệu chứng nhưng có thể bị đau và/hoặc tiểu ra máu do chảy máu tự phát vào u nang. Siêu âm thường được sử dụng để chẩn đoán và theo dõi, trong khi chụp CT hoặc MRI có thể dễ dàng xác định u nang hơn. Tuy nhiên, ở bệnh nhân suy thận giai đoạn cuối, việc chụp ảnh có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch cần được quản lý cẩn thận do tác dụng gây độc thận của thuốc cản quang. Các biến chứng chính là xuất huyết và chuyển dạng ác tính. Siêu âm theo dõi được khuyến cáo khi phẫu thuật cắt bỏ thận trong trường hợp nghi ngờ có khối u. Do đó, việc điều trị được thực hiện theo hướng bảo tồn, tập trung vào kiểm soát triệu chứng và điều chỉnh lịch sàng lọc hoặc chế độ lọc máu.

Các hội chứng liên quan đến bệnh thận nang

U nang thận có thể được tìm thấy trong nhiều hội chứng khác nhau, phổ biến nhất là bệnh xơ cứng củ di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường và hội chứng Von Hippel-Lindau. Các hội chứng khác có kiểu di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường bao gồm hội chứng Meckel, loạn dưỡng lồng ngực gây ngạt thở Jeune và hội chứng não gan thận Zellweger.[1]

Xơ cứng củ

Bệnh xơ cứng củ được chẩn đoán dựa trên sự hiện diện của hai tiêu chí chính hoặc một tiêu chí chính cộng với hai tiêu chí phụ (xem Bảng 3). U nang thận đa ổ được coi là một tiêu chí phụ. Tổn thương thận là một nguyên nhân quan trọng gây bệnh tật và tử vong ở bệnh xơ cứng củ.

Bảng 3. Các tiêu chí chính và phụ của hội chứng xơ cứng củ.

Tiêu chí chính	Tiêu chí phụ
Các đốm giảm sắc tố (≥3, đường kính ít nhất 5 mm)	Tổn thương da dạng “mảnh vụn”
U xơ mạch máu (≥3) hoặc mảng xơ hóa đầu	Các vết lõm trên men răng (>3)
U xơ móng (≥2)	U xơ trong miệng (≥2)
Mảng da cá mập	Vùng võng mạc không màu
Nhiều u lành tính võng mạc	**Nhiều nang thận**
Loạn sản vỏ não	U lành tính không liên quan đến thận
các nốt dưới màng não thất	
u tế bào khổng lồ dưới màng não thất	
U cơ vân tim	

Tiêu chí chính	Tiêu chí phụ
Bệnh u mạch bạch huyết cơ trơn (LAM)	
U mạch mỡ (≥2)	

Hội chứng Von Hippel-Lindau

Hội chứng Von Hippel-Lindau cũng có nhiều biểu hiện, trong đó ung thư tế bào thận và u nang thận là những bệnh thường gặp, nhưng lại ít gặp ở trẻ em.

Hội chứng Meckel

Tình trạng này có thể biểu hiện qua nhiều triệu chứng khác nhau, bao gồm cả u nang. Loạn sản dạng nang luôn luôn hiện diện.

Kết luận

U nang thận chứa dịch được tìm thấy trong một nhóm lớn và không đồng nhất các bệnh lý nang thận. Mặc dù chúng đều có biểu hiện chung là u nang thận, nhưng nhóm bệnh này được phân biệt bởi nhiều yếu tố: kiểu di truyền, tuổi khởi phát, các bất thường thận hoặc ngoài thận đi kèm, diễn biến lâm sàng, sự khác biệt về mô học, hình ảnh trên phim chụp, và nhiều yếu tố khác. Việc xác định chính xác quá trình bệnh có thể khó khăn do các triệu chứng chồng chéo. Các kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh, đặc biệt là siêu âm, từ lâu đã là phương pháp chính để xác định nhiều bệnh lý này. Các lựa chọn xét nghiệm di truyền đang trở nên phổ biến và dễ tiếp cận hơn.

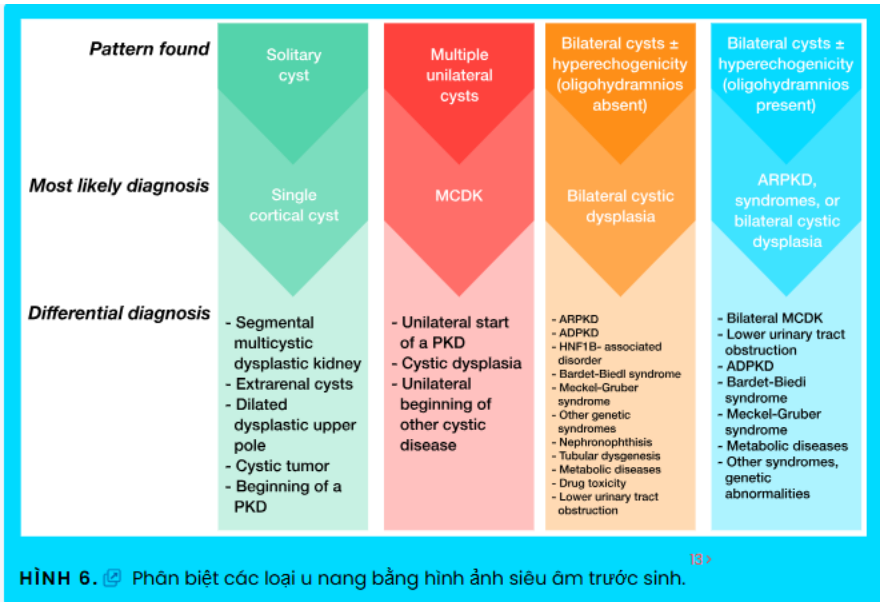
Việc tiếp tục nghiên cứu dẫn đến những tiến bộ trong khoa học cơ bản và lâm sàng, giúp xác định các bệnh mới, cơ chế bệnh sinh, phương pháp chẩn đoán và các lựa chọn điều trị.

Điểm chính

- Việc phân biệt giữa u nang đơn giản và túi thừa đài thận có thể khó khăn, tuy nhiên điều này đặc biệt quan trọng vì túi thừa đài thận có nhiều khả năng gây ra triệu chứng và cần can thiệp hơn. Chẩn đoán có thể được hỗ trợ bằng cách sử dụng hình ảnh cắt ngang với thuốc cản quang tiêm tĩnh mạch và hình ảnh pha muộn.
- Điều quan trọng là phải phân biệt giữa MCDK và chứng thận ứ nước nặng, như trong trường hợp tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJ). Việc điều trị MCDK chủ yếu là theo dõi, trong khi đó, đối với chứng thận ứ nước hoặc tắc

nghẽn UPJ , khả năng cần can thiệp cao hơn . Chẩn đoán có thể được hỗ trợ bằng cách sử dụng hình ảnh hạt nhân phóng xạ.

- Việc quản lý một số bệnh thận đa nang, chẳng hạn như ADPKD và ARPKD , cần được thực hiện phối hợp với chuyên khoa thận để tạo điều kiện thuận lợi cho việc chăm sóc y tế - thận tối ưu.
- Việc xác định đặc điểm của u nang bằng hình ảnh siêu âm trước sinh thường giúp phân biệt giữa các bệnh lý khác nhau (xem Hình 6 bên dưới).



Hình 6. Phân biệt các loại u nang bằng hình ảnh siêu âm trước sinh

Chương 14: Thận ứ nước và hẹp khúc nối bể thận – niệu quản (Hydronephrosis & Ureteropelvic Junction Obstruction)

Giãn bể thận được định nghĩa là sự giãn nở vô trùng của bể thận, có hoặc không kèm theo giãn đài thận. Nếu xảy ra trước khi sinh, tình trạng này được gọi là giãn bể thận trước sinh (ANH). Sự hiện diện của giãn bể thận do nhiễm trùng được gọi là viêm thận mủ, trong khi sự hiện diện của giãn niệu quản kèm theo giãn bể thận được gọi là giãn niệu quản và bể thận (HUN).

Tầm quan trọng của ANH được cho là do đây là dị tật đường tiết niệu thai nhi thường gặp nhất được phát hiện bằng siêu âm. Đa số các trường hợp ANH (hội chứng thận ứ nước) là tạm thời và tự khỏi. Các nguyên nhân bệnh lý khác của ANH có thể là do tắc nghẽn hoặc không do tắc nghẽn. Nguyên nhân tắc nghẽn có thể xảy ra ở bất kỳ phần nào của đường tiết niệu, nhưng bệnh lý phổ biến nhất là tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJO).

Các nguyên nhân không do tắc nghẽn bao gồm trào ngược bàng quang niệu quản (VUR), giãn niệu quản không tắc nghẽn không trào ngược, hội chứng bụng mận, v.v.

Nhiều công cụ được các bác sĩ tiết niệu nhi khoa sử dụng để đo mức độ nghiêm trọng của ANH . Trường phái Bắc Mỹ chủ yếu dựa vào hệ thống phân loại của Hiệp hội Tiết niệu Thai nhi (SFU), trong khi ở châu Âu, việc đo APRPD được ưa chuộng hơn.

UPJO được định nghĩa là sự suy giảm dòng chảy nước tiểu từ bể thận đến niệu quản, dẫn đến giãn hệ thống bể thận-đài thận. Sự hiện diện của bể thận giãn rộng trong khi niệu quản không giãn rộng khi siêu âm tim qua thực quản (RBUS) làm tăng nghi ngờ mắc UPJO .

Chương này sẽ đề cập đến phôi học, dịch tễ học, nguyên nhân, chẩn đoán, đánh giá, các lựa chọn điều trị, theo dõi và biến chứng của ANH và UPJO . Các nguyên nhân còn lại của ANH sẽ được đề cập trong các chương khác.

Phôi học

Thận phát triển từ ba cấu trúc nối tiếp chồng lên nhau: thận nguyên thủy (pronephros), thận trung gian (mesonephros) và thận vĩnh viễn (metanephros), tất cả đều bắt nguồn từ một vùng trong trung bì trung gian được gọi là gờ niệu sinh dục (urogenital ridge).[3]Vào tuần thứ tư của thai kỳ, thận nguyên thủy hình thành ở vùng cổ tử cung. Sau đó, các phần phân đoạn của trung bì trung gian kết nối với nhau để tạo thành ống thận nguyên thủy, kéo dài từ vùng cổ tử cung đến đầu xa của phôi (hậu môn). Thận nguyên thủy không có chức năng và thoái hóa hoàn toàn vào cuối tuần thứ tư của thai kỳ.

Sau đó, thận trung gian (mesonephros) xuất hiện ở phía đuôi thận nguyên thủy (pronephros) và sự tồn tại của ống thận nguyên thủy kích thích sự hình thành các ống thận trung gian từ trung bì trung gian, các ống này mở vào ống thận nguyên thủy tạo thành ống thận trung gian (ống Wolffian). Chồi niệu quản phát sinh từ mặt sau của ống thận trung gian.

Thận nguyên thủy (metanephros) hình thành vào tuần thứ năm của quá trình phát triển. Sau đó, chồi niệu quản (ureteric bud) hợp nhất với chóp thận nguyên thủy (metanephric cap). Chồi niệu quản phát triển thành niêm mạc niệu quản, bể thận, đài thận chính và phụ, và ống góp. Mô trung mô bao quanh chồi niệu quản tạo thành lớp đệm (lamina propria), lớp cơ (musculosa) và lớp áo ngoài (adventitia) của niệu quản và bể thận. Sự phát triển đúng đắn của niệu quản và bể thận phụ thuộc vào sự truyền tín hiệu qua lại giữa các thành phần trung mô và biểu mô của chúng. Truyền tín hiệu bất thường dẫn đến sự phát triển và phân nhánh không đúng cách của chồi niệu quản. Hiện tượng niệu quản đôi hoàn toàn là kết quả của sự phát triển hai chồi niệu quản ở cùng một bên, trong khi hiện tượng niệu quản đôi không hoàn toàn phát sinh từ sự phân nhánh sớm của chồi niệu quản. Trong trường hợp phân nhánh muộn của chồi niệu quản, sẽ hình thành bể thận đôi.

Định luật Weigert-Meyer mô tả mối quan hệ giữa hai niệu quản trong trường hợp niệu quản đôi hoàn toàn. Niệu quản phần trên được cắm vào bàng quang ở vị trí dưới trong, và đây là vị trí dễ bị tắc nghẽn do túi niệu quản hoặc niệu quản lạc chỗ. Mặt khác, niệu quản phần dưới được cắm vào bàng quang ở vị trí trên ngoài, khiến nó dễ bị trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) do đường hầm trong thành bàng quang ngắn. Ngoài ra, nó cũng có thể bị ảnh hưởng bởi tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh (UPJO) .

Cuối cùng, quá trình hình thành ống niệu quản và sự trưởng thành của thành niệu quản diễn ra vào cuối giai đoạn phôi thai. Tuy nhiên, quá trình này vẫn tiếp tục sau khi sinh và điều này có thể giải thích sự tự khỏi của nhiều trường hợp được chẩn đoán mắc ANH . Thận của thai nhi bắt đầu sản xuất nước tiểu từ tuần thứ 5 đến tuần thứ 9 của thai kỳ. Nước tiểu chiếm khoảng 90% lượng nước ối, và nước ối đóng vai trò quan trọng trong sự giãn nở của các phế nang phổi. Do đó, thiểu ối có liên quan đến thiểu sản phổi, biểu hiện lâm sàng là suy hô hấp. Xoang niệu sinh dục tạo ra bàng quang và niệu đạo từ tuần thứ 10 đến tuần thứ 12 của thai kỳ.

Dịch tễ học

ANH là dị tật phổ biến nhất của đường tiết niệu được phát hiện bằng siêu âm thai nhi. Nó ảnh hưởng đến từ 1 đến 5% tổng số thai kỳ. May mắn thay, đến 80% trường hợp là tạm thời và tự khỏi. UPJO là nguyên nhân phổ biến nhất gây ra ANH bệnh lý và thường được điều trị bằng phẫu thuật. Nó ảnh hưởng đến bé trai nhiều gấp đôi so với bé gái và bên trái bị ảnh hưởng nhiều gấp đôi so với bên phải. UPJO có thể ảnh hưởng đến cả hai thận trong 10% đến 30% trường hợp.

UPJO thường xuất hiện lẻ tẻ, nhưng đã có sáu trường hợp có tiền sử gia đình được ghi nhận trong y văn. UPJO có thể xảy ra cùng với các dị tật tiết niệu khác (ví dụ: VUR , thận loạn sản đa nang (MCDK), thận hình móng ngựa hoặc thận đôi, trong đó phần dưới thường là vị trí bị ảnh hưởng).

Nguyên nhân/Cơ chế bệnh sinh

Đa số các trường hợp ANH (bệnh thận mạn tính không do tắc nghẽn) là tạm thời và tự cải thiện theo thời gian. Các nguyên nhân bệnh lý không tự khỏi sau sinh có thể do tắc nghẽn hoặc không do tắc nghẽn. Các nguyên nhân do tắc nghẽn bao gồm: hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) , giãn niệu quản gây tắc nghẽn, túi niệu quản, niệu quản lạc chỗ, van niệu đạo sau (PUV), teo niệu đạo và bàng quang thần kinh. Các nguyên nhân không do tắc nghẽn bao gồm: trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , giãn niệu quản không gây tắc nghẽn và không trào ngược, hội chứng Prune-Belly.

Theo Josephson và cộng sự, tắc nghẽn đi kèm với giảm lưu lượng máu thận (RBF), tốc độ lọc cầu thận (GFR) và bài tiết kali, và chỉ một phần nhỏ tổn thương này được giảm nhẹ nhờ can thiệp sớm.

Nguyên nhân gây tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh (UPJO)

Tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh (UPJO) có thể do các nguyên nhân nội tại, ngoại lai hoặc trong lòng ống niệu quản gây ra. Tắc nghẽn nội tại là do đoạn niệu quản không có nhu động, hậu quả của sự phát triển bất thường về cơ hoặc thần kinh. Điều này dẫn đến dòng chảy nước tiểu không phù hợp từ bể thận đến niệu quản. Các nguyên nhân khác gây tắc nghẽn nội tại bao gồm đoạn hẹp do lắng đọng collagen quá mức và nếp gấp niệu quản bẩm sinh.

Tắc nghẽn ngoại sinh là do một mạch máu bất thường đi ngang qua chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJ). Loại tắc nghẽn này thường không liên tục và xuất hiện muộn hơn, ở độ tuổi từ bảy tuổi trở lên. Tắc nghẽn trong lòng niệu đạo là do polyp sợi biểu mô. Bệnh lý này ảnh hưởng đến bất kỳ vị trí nào trong đường tiết niệu, bắt đầu từ UPJ cho đến niệu đạo. Tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh thứ phát là do phẫu thuật trước đó, trào ngược bàng quang niệu quản , sỏi kẹt và hẹp niệu quản sau viêm.

Các dị tật liên quan đến UPJO bao gồm: UPJO đối bên (10-30%), loạn sản thận đối bên, MCDK đối bên , không có thận một bên (5%), hệ thống ống góp kép trong đó UPJO thường xảy ra ở phần dưới , thận hình móng ngựa, thận lạc chỗ, VUR (20-40%) và hội chứng VACTERL .

Để tránh tình trạng tăng áp lực trong bể thận, bể thận sẽ giãn ra để thích ứng, ngăn ngừa tổn thương thận. Tuy nhiên, tắc nghẽn kéo dài kèm theo sự suy yếu của các cơ chế bù trừ và mất tính đàn hồi sẽ dẫn đến tăng áp lực trong thận và gây tổn thương thận. Tắc nghẽn càng xảy ra sớm trong thời kỳ bào thai thì nguy cơ tổn thương thận càng cao. Cơn Dietl là một cơn đau bụng gián đoạn do sự giãn nở của hệ thống bể thận và đài bể thận, thường do một mạch máu bắt chéo gây ra tắc nghẽn niệu quản - bể thận ở trẻ em trên 5 tuổi.

Đánh giá và chẩn đoán

Chẩn đoán ANH dựa trên việc đo APRPD, khi đó APRPD đạt 5 mm trở lên trong tam cá nguyệt thứ hai và 7 mm trở lên trong tam cá nguyệt thứ ba.[11]Việc giải thích siêu âm thận thai nhi bao gồm các mục sau: giới tính thai nhi, chỉ số nước ối (AFI), tuổi thai, các dị tật bẩm sinh kèm theo, giãn thận một bên hoặc hai bên, mức độ giãn thận, APRPD , tình trạng nhu mô dưới dạng độ dày và độ phản âm của nhu mô, giãn niệu quản, độ đầy và chu kỳ của bàng quang cùng với độ dày thành bàng quang và giãn niệu đạo (Bảng 1).

Bảng 1 Mười câu hỏi cần được giải đáp để đánh giá chứng thận ứ nước trước sinh.

10 câu hỏi	Câu hỏi
1 câu hỏi liên quan đến nước ối	Chỉ số nước ối (AFI)

10 câu hỏi	Câu hỏi
3 câu hỏi liên quan đến thai nhi	Nam hay nữ
	Tuổi thai
	Các dị tật bẩm sinh khác
3 câu hỏi liên quan đến thận	Mức độ và vị trí (bên trái hay bên phải) của chứng thận ứ nước
	Giãn niệu quản trên
	Mô nhu mô thận (Độ dày và độ phản âm của mô nhu mô)
3 câu hỏi liên quan đến phần còn lại của đường tiết niệu	Giãn niệu quản dưới
	Bàng quang (Độ đầy của bàng quang và độ dày thành bàng quang)
	Giãn niệu đạo sau

Độ dày thành bàng quang toàn phần hơn hai mm cho thấy thành bàng quang bị dày lên, bất kể tuổi thai. Việc không thể quan sát được bàng quang trong nhiều trường hợp là dấu hiệu của dị tật bàng quang bẩm sinh. Trong trường hợp hẹp niệu đạo sau (PUV) , có thể thấy bàng quang đầy với niệu đạo sau giãn rộng, tạo thành "dấu hiệu lỗ khóa".

Trong tam cá nguyệt thứ hai, ANH được phân loại thành nhẹ, vừa và nặng khi APRPD lần lượt bằng 4 đến 6 mm, 7 đến 10 mm và hơn 10 mm. Trong tam cá nguyệt thứ ba, chứng thận ứ nước trước sinh được phân loại theo các mức độ tương tự như trên khi APRPD đo được lần lượt là 7 đến 9 mm, 10 đến 15 mm và hơn 15 mm (Bảng 2).

Bảng 2. Các loại giãn thận trước sinh.

Bằng cấp	tam cá nguyệt thứ 2	tam cá nguyệt thứ 3	% của ANH
nhẹ	4-7 mm	7-9 mm	56-88%
vừa phải	7-10 mm	9-15 mm	10-30%
nghiêm trọng	>10 mm	>15 mm	2-13%

Nên tái khám cho trẻ sơ sinh từ ba đến bảy ngày sau khi sinh và không nên sớm hơn để tránh kết quả âm tính giả do thiểu niệu tạm thời ở trẻ sơ sinh, đặc biệt là trong 48 giờ đầu đời. Tuy nhiên, siêu âm thận cản quang (RBUS) được thực hiện ngay sau khi sinh trong trường hợp thận ứ nước hai bên mức độ nặng, thận đơn độc, thiểu ối hoặc khi nghi ngờ hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) .

Tại Bắc Mỹ, hệ thống phân loại SFU được sử dụng để phân loại chứng thận ứ nước, trong khi hệ thống APRPD được sử dụng ở châu Âu. Phân loại thận ứ nước theo hệ thống SFU được thể hiện trong Bảng 3 .

Bảng 3 Hệ thống chấm điểm của SFU .

Điểm SFU	Mô tả
Lớp 0	Không có sự giãn nở, các vách đài hoa áp sát vào nhau.
Cấp độ 1 (nhẹ)	Giãn bể thận mà không kèm theo giãn đài thận (cũng có thể xảy ra ở bể thận ngoài thận)
	không có teo nhu mô
Cấp độ 2 (nhẹ)	Giãn nhẹ bể thận và đài thận (vẫn giữ nguyên cấu trúc bể thận - đài thận).
	không có teo nhu mô

Điểm SFU	Mô tả
Cấp độ 3 (trung bình)	Giãn nhẹ bể thận và đài thận.
	làm cùn các vòm và làm phẳng các nhú
	Có thể thấy hiện tượng mỏng vỏ não nhẹ.
Mức độ 4 (nghiêm trọng)	Giãn nở nghiêm trọng bể thận và đài thận, trông như bị phồng lên.
	Mất ranh giới giữa bể thận và đài thận
	Teo thận biểu hiện dưới dạng mỏng vỏ thận

Nhược điểm của hệ thống phân loại SFU là hơi chủ quan khi không sử dụng các phép đo APRPD , dẫn đến khó tương quan với các phép đo ANH . Dựa trên APRPD , chứng thận ứ nước được phân loại thành nhẹ, trung bình và nặng, tương ứng với các giá trị APRPD đo được là 7-10 mm, 10-15 mm và trên 15 mm. Nhược điểm của cách phân loại này là chỉ dựa vào một tiêu chí để đánh giá mức độ giãn đài bể thận và bỏ qua các thông số khác, chẳng hạn như độ dày nhu mô và sự giãn nở của đài thận ngoại vi.

Do đó, một hệ thống phân loại mới về chứng thận ứ nước đã được đề xuất để khắc phục những nhược điểm của hai hệ thống phân loại trước đó. Hệ thống phân loại giãn đường tiết niệu (UTD) dựa trên sáu dấu hiệu của siêu âm thận (RBUS) : APRPD , giãn đài thận với sự phân biệt giữa giãn đài thận trung tâm và ngoại vi sau sinh, độ dày nhu mô thận, hình thái nhu mô thận, bất thường bàng quang và bất thường niệu quản. Hệ thống phân loại này phân biệt các dấu hiệu RBUS là trước sinh (bình thường, A1, A2, A3) hay sau sinh (bình thường, P1, P2, P3).

Nếu kết quả siêu âm thận (RBUS) bình thường, cần lặp lại sau bốn đến sáu tuần. Trong trường hợp SFU độ 0 với APRPD nhỏ hơn bảy mm theo kết quả RBUS thực hiện vào tuần thứ tư đến tuần thứ sáu, không cần theo dõi thêm. Tác động của mức độ giãn thận lên tỷ lệ hồi phục đã được nghiên cứu bởi...

Nếu phát hiện chứng thận ứ nước sau sinh kèm theo giãn niệu quản hoặc nghi ngờ bàng quang bất thường, cần yêu cầu chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (VCUG) để loại trừ

trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) ở bé trai (Hình 1), rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh hoặc không do thần kinh.

Hình 1. Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu cho thấy hình ảnh điển hình của van niệu đạo sau.

Trong trường hợp trẻ sơ sinh không có triệu chứng bị giãn thận sau sinh độ 1 đến 2 theo phân loại SFU hoặc APRPD dưới 15 mm mà không có giãn niệu quản hoặc bất thường bàng quang, nên thực hiện siêu âm thận (RBUS) mỗi 3 đến 6 tháng, sau đó mỗi 6 đến 12 tháng. Tình trạng giãn thận thường tự khỏi trong hai năm đầu đời.

Mặt khác, giãn thận độ 3 đến 4 theo phân loại SFU hoặc APRPD từ 15 mm trở lên cần theo dõi sát sao hơn. Trong trường hợp này, cần thực hiện chụp niệu đạo cản quang (VCUG) để loại trừ trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) hoặc các bệnh lý bàng quang. Nếu kết quả VCUG bình thường, nên thực hiện chụp xạ hình thận động, đặc biệt là MAG3, để đánh giá chức năng thận riêng biệt và sự hiện diện của tắc nghẽn.

UPJO có thể xuất hiện trước hoặc sau khi sinh. Trong giai đoạn trước sinh, UPJO là nguyên nhân phổ biến nhất gây ra ANH bệnh lý. Sau sinh, bệnh nhân có thể không có triệu chứng với tình trạng giãn thận được phát hiện tình cờ hoặc có thể biểu hiện sốt cao do tắc nghẽn thận nhiễm trùng hoặc đau thắt lưng ở trẻ lớn hơn. Ở trẻ em trên 5 tuổi bị tắc nghẽn gián đoạn, cần nghi ngờ có mạch máu bắt chéo bất thường.

Tiểu máu là một triệu chứng không phổ biến và thường xảy ra sau chấn thương vùng hông vì thận ứ nước dễ bị tổn thương hơn thận bình thường. Khối u vùng hông sờ thấy được rất hiếm gặp trong thời đại siêu âm.

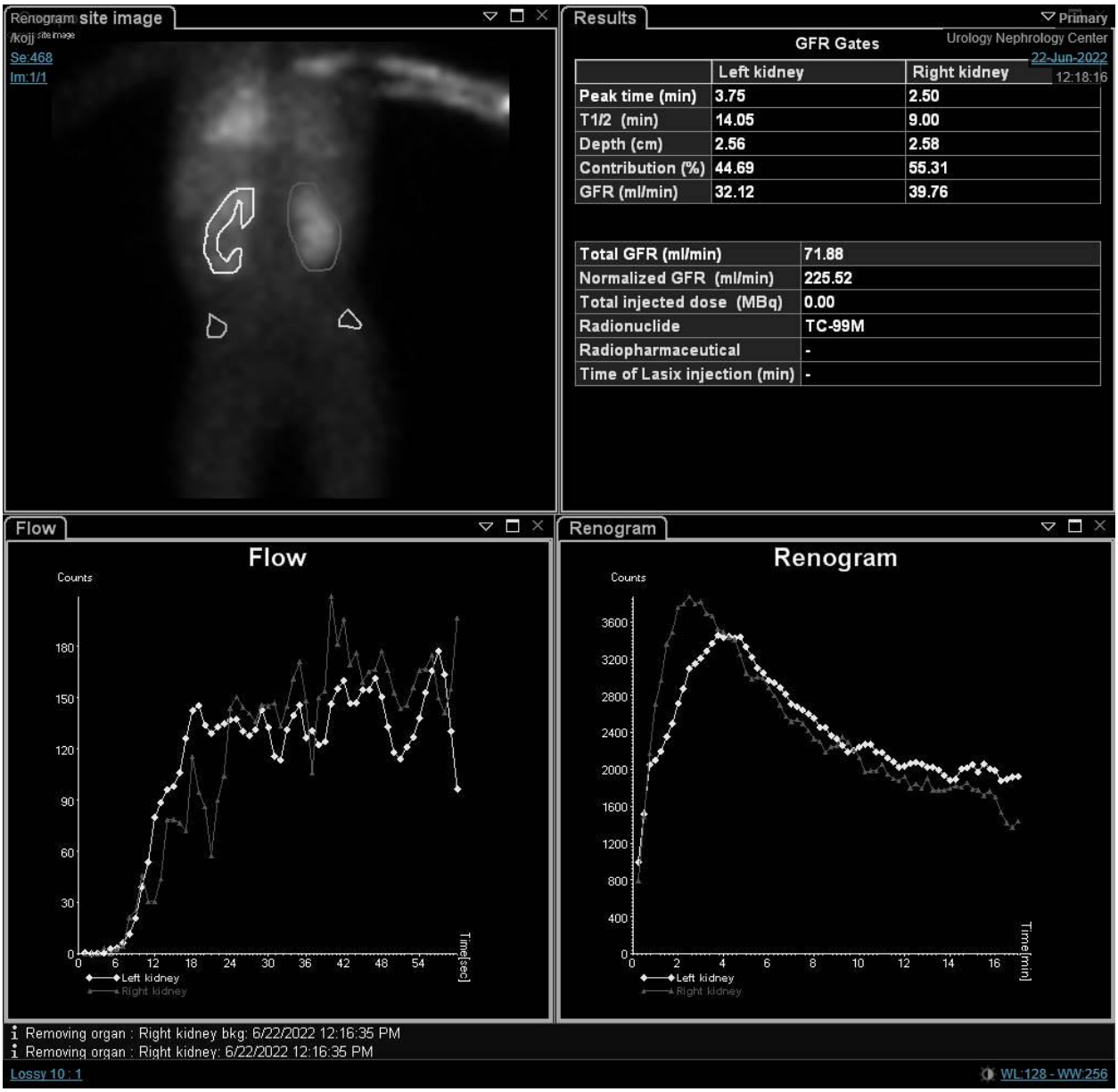
Chỉ riêng RBUS cũng có thể cung cấp chẩn đoán sơ bộ về bệnh lý tiềm ẩn gây ra ANH . Bể thận giãn rộng nhưng niệu quản không giãn cho thấy UPJO (Hình 2), trong khi niệu quản giãn rộng có thể do VUR hoặc megaureter. Trong MCDK , các nang thận không thông với nhau và nhu mô thận không được bảo tồn, trong khi các nang thận thường đối xứng hai bên và thông với nhu mô thận được bảo tồn. Ureterocele xuất hiện như một nang trong nang (bàng quang), và nó liên quan đến cực trên của hệ thống thận đôi trong 80% trường hợp, trong khi 20% còn lại là ureterocele hệ thống đơn cần chọc hút để giảm áp hệ thống. Hình ảnh lỗ khóa của bàng quang giãn rộng và niệu đạo sau ở bé trai là dấu hiệu chẩn đoán PUV .

Hình 2. Siêu âm thận và bàng quang cho thấy hẹp niệu quản bẩm sinh bên trái.

Vai trò của chụp xạ hình thận không thể bị bỏ qua. Có ba loại chụp xạ hình thận được sử dụng: mercapto-acetyl triglycine (MAG3), di-ethylene tri-amene penta-acetic acid (DTPA) và dimercapto succinic acid (DMSA). Tất cả chúng đều được gắn nhãn bằng technetium-99 (99mTc) không bền. MAG3 được bài tiết qua cả ống thận và cầu thận. DTPA chỉ được lọc qua cầu thận, đó là lý do tại sao không nên yêu cầu sử dụng trong trường hợp suy thận. DMSA chỉ liên kết với các ống thận gần. Thời gian bán hủy ($t_{1/2}$) của 99mTc là sáu giờ. Nhiều trung tâm ở Bắc Mỹ có nguồn cung cấp DMSA hạn chế , làm giảm khả năng thực hiện loại xét nghiệm y học hạt nhân này.

MAG3 và DTPA là các nghiên cứu chức năng động, trái ngược với DMSA . Chúng cung cấp thông tin về chức năng thận riêng biệt và sự hiện diện của tắc nghẽn bằng cách chụp ảnh liên tục theo thời gian để quan sát sự hấp thụ, bài tiết và dẫn lưu. Tuy nhiên, MAG3 được ưu tiên hơn ở trẻ em. DMSA là một phương pháp quét tĩnh có thể phát hiện không chỉ chức năng riêng biệt mà còn cả sự hiện diện của sẹo thận. Chụp thận được thực hiện từ tuần thứ tư đến tuần thứ sáu để đảm bảo thận đã trưởng thành.

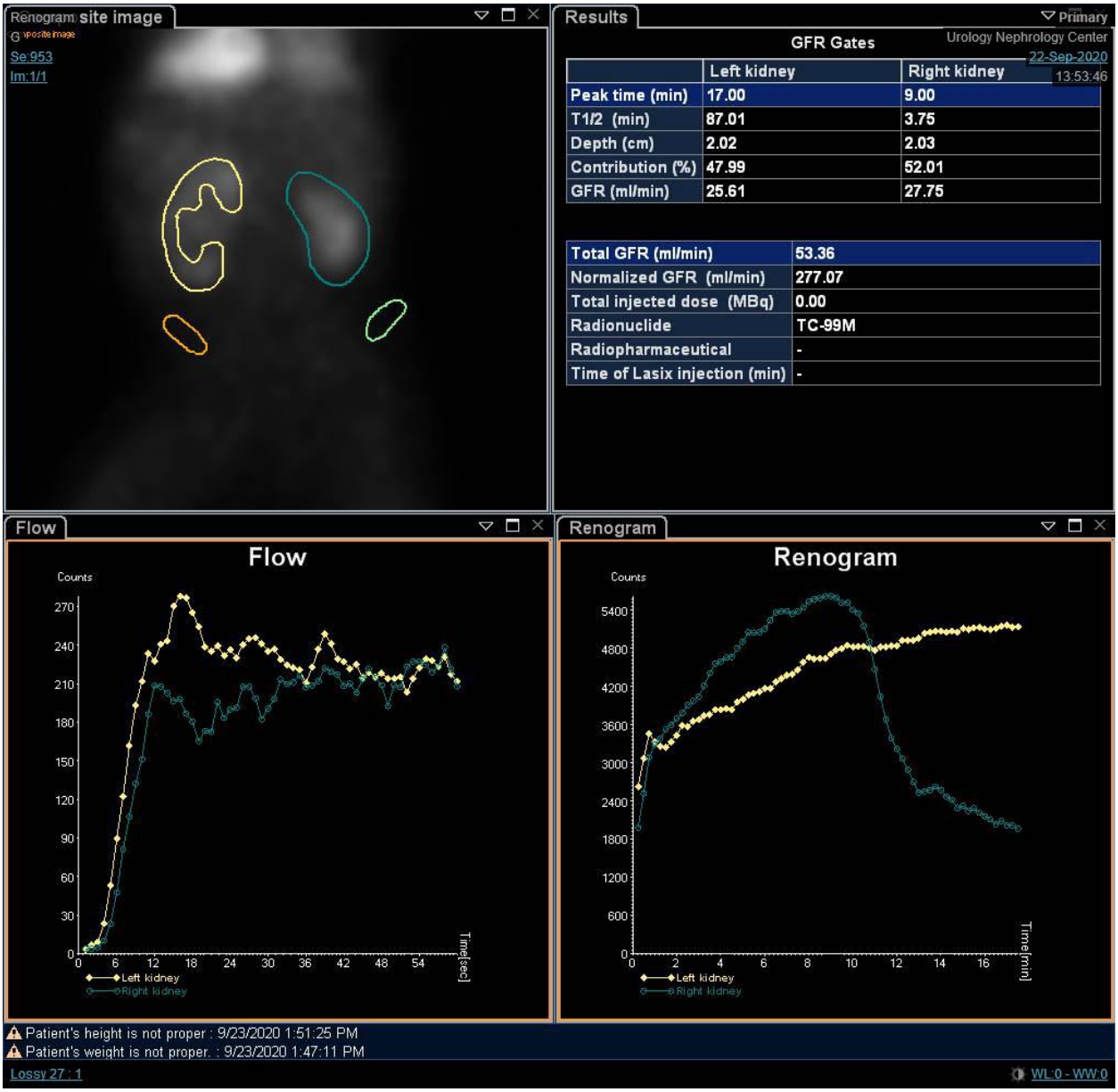
Nếu chụp xạ hình thận được thực hiện trước khi thận trưởng thành, hình ảnh có thể cho thấy hoạt động vỏ thận còn sót lại cao, giữ lại tới 50% hoặc hơn mức đỉnh. MAG3 hoặc DTPA được chỉ định khi nghi ngờ UPJO hoặc UVJ , trong khi DMSA có thể được thực hiện trong trường hợp VUR như một phần của phương pháp tiếp cận từ trên xuống (Hình 3). Chụp xạ hình thận có ba giai đoạn. Giai đoạn đầu tiên là giai đoạn mạch máu, phản ánh lưu lượng máu thận và kéo dài đến mười giây. Giai đoạn thứ hai là giai đoạn nhu mô, thể hiện sự hấp thụ của thận và xảy ra từ giây thứ mười đến phút thứ năm sau khi tiêm đồng vị phóng xạ. Cuối cùng, giai đoạn bài tiết tiếp theo, thể hiện sự bài tiết đồng vị phóng xạ vào bể thận.



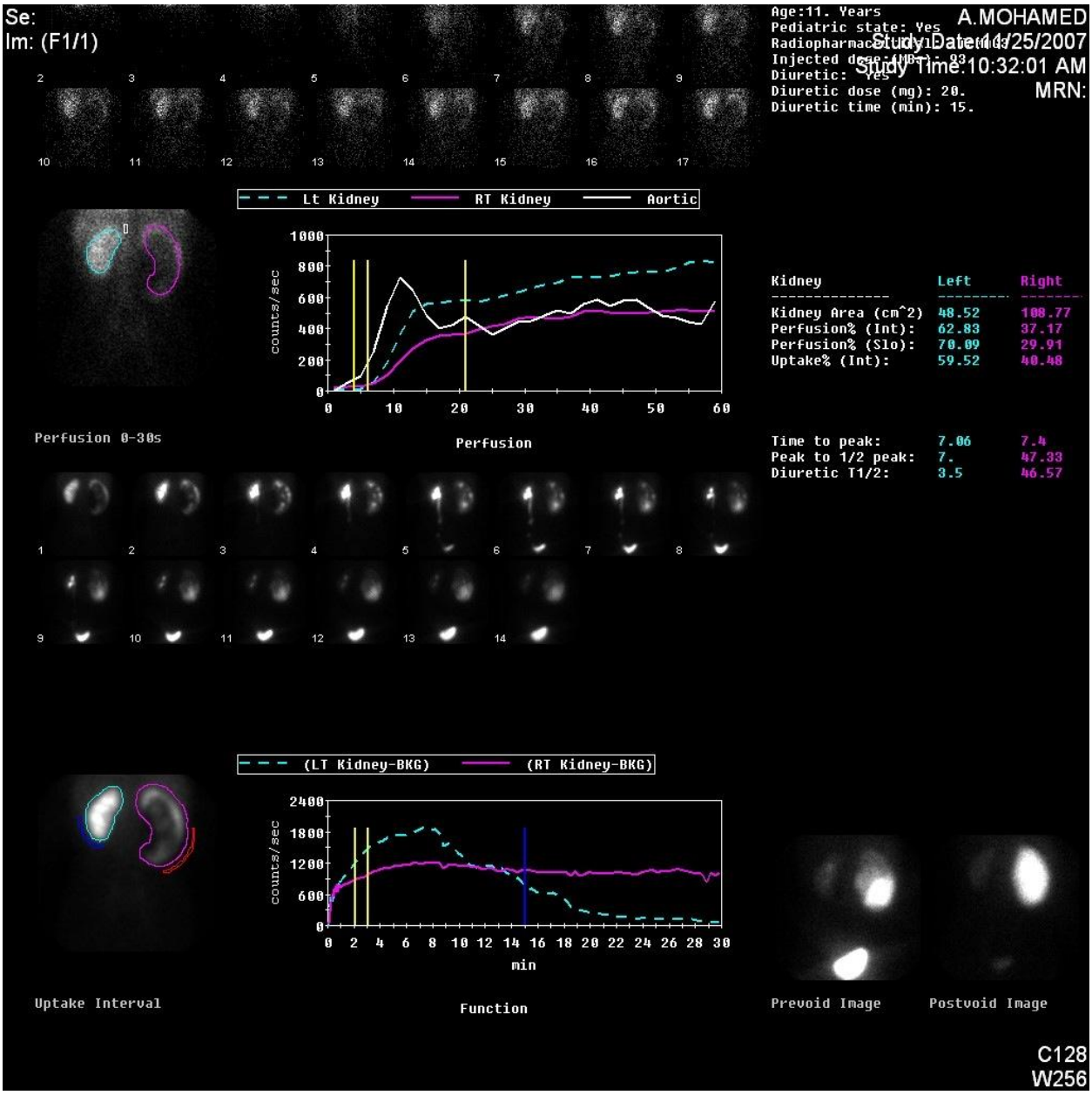
Hình 3: Kết quả chụp DMSA cho thấy sự giảm hấp thụ đồng vị phóng xạ kèm theo sẹo thận ở bên trái.

Một số biện pháp phòng ngừa được xem xét trước khi chụp xạ hình thận, ví dụ như bù nước đầy đủ hoặc thậm chí truyền tĩnh mạch dung dịch muối sinh lý với tốc độ 10 mL/kg và duy trì ở mức 4 mL/kg/giờ, cùng với việc đặt ống thông niệu đạo để làm rỗng bàng quang nhằm tránh kết quả dương tính giả do tắc nghẽn. Hiện chưa có sự thống nhất về thời điểm tiêm thuốc lợi tiểu. Thông thường, thuốc được tiêm 20 phút sau khi tiêm đồng vị phóng xạ (F+20). Để tránh sự tích tụ đồng vị trong hệ thống bể thận giãn rộng, furosemide được khuyến cáo tiêm 15 phút trước khi tiêm chất phóng xạ (F-15). Một số tác giả khác lại ủng hộ việc tiêm furosemide cùng lúc với đồng vị phóng xạ (F+0). Liều furosemide (Lasix) là 1 mg/kg ở trẻ sơ sinh và 0,5 mg/kg ở giai đoạn sau, với liều tối đa là 40 mg.

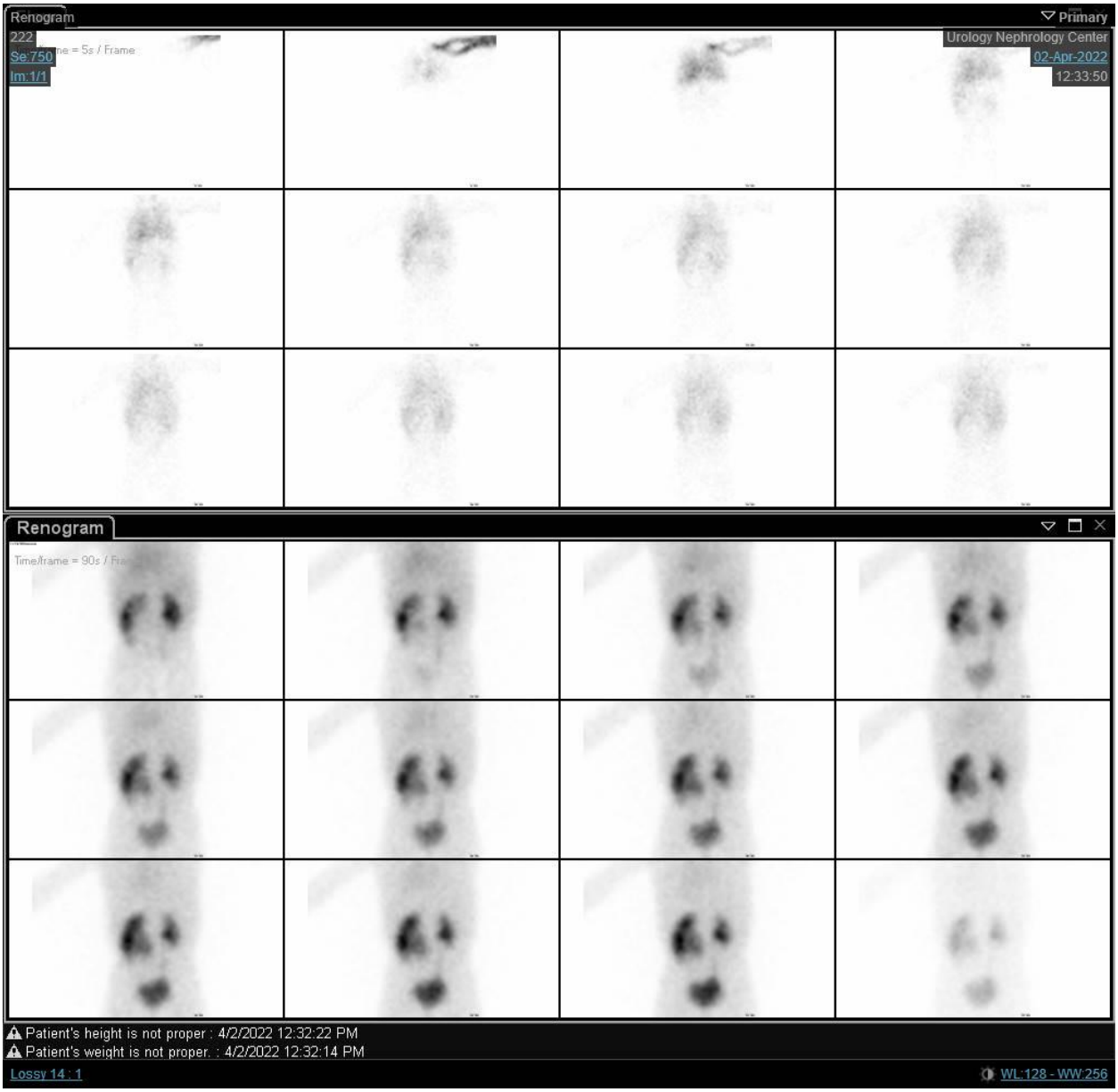
Mặc dù chức năng vi sai là biến số quan trọng nhất trong chụp xạ hình thận, nhưng đường cong xạ hình thận và thời gian bán thải ($t_{1/2}$) có thể cho thấy chẩn đoán sơ bộ về tắc nghẽn. O'Reilly đã mô tả bốn đường cong cho xạ hình thận động; đường cong loại I biểu thị sự hấp thụ và bài tiết bình thường (đường cong hình chuông) (Hình 4), đường cong loại II biểu thị kiểu tắc nghẽn không đáp ứng với thuốc lợi tiểu (Hình 5 và Hình 6), đường cong loại IIIa ban đầu tăng rồi giảm sau khi tiêm thuốc lợi tiểu, đường cong loại IIIb ban đầu tăng rồi không giảm cũng không tiếp tục tăng (không rõ ràng), và loại IV trong đó xảy ra sự mất bù chậm trễ 15 phút sau khi tiêm furosemide.



Hình 4. Hình ảnh quét DTPA cho thấy đường cong không bị tắc nghẽn hình chuông.



Hình 5. Hình ảnh chụp CT DTPA cho thấy đường cong bị tắc nghẽn của thận trái.

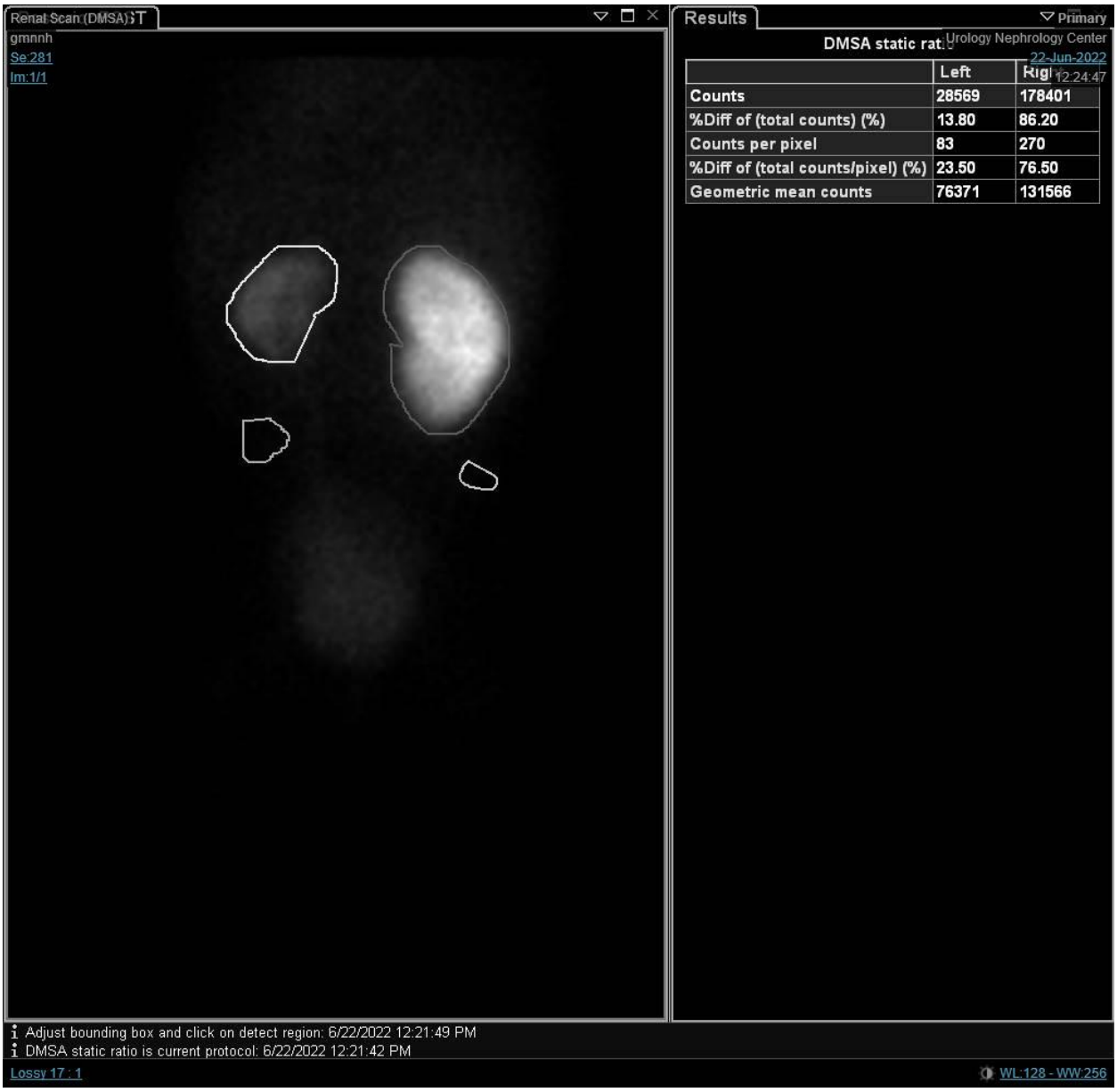


Hình 6. Hình ảnh chụp DTPA cho thấy đường cong bị tắc nghẽn của thận phải với thời gian bán thải kéo dài ($t_{1/2}$) .

Thời gian bán thải ($T1_{/2}$) dưới 10 phút là bình thường, trong khi $T1_{/2}$ trên 20 phút cho thấy có tắc nghẽn. Các giá trị nằm giữa hai mốc này được coi là không rõ ràng. Tuy nhiên, nhiều người cho rằng không nên chỉ dựa vào giá trị T1/2 để xác định xem có tắc nghẽn hay không, vì chiều cao, hình dạng đường cong, tình trạng dịch của bệnh nhân, khả năng dẫn lưu bàng quang và chức năng thận tổng thể có thể ảnh hưởng đến giá trị này.

Để xác nhận chẩn đoán UPJO , siêu âm thận (RBUS) được thực hiện, tiếp theo là xạ hình thận để cung cấp cả thông tin về cấu trúc và chức năng (Hình 7). Trong những trường hợp còn nghi ngờ, có thể yêu cầu chụp niệu quản cộng hưởng từ (MRU). Chụp niệu đạo cản

quang (VCUG) không cần thiết miễn là niệu quản không bị giãn, trong khi chụp niệu quản tĩnh mạch đã lỗi thời trong tiết niệu nhi khoa hiện đại.



Hình 7. Chụp xạ hình DTPA cho thấy sự chậm dẫn lưu của thận trái do hẹp niệu quản bẩm sinh bên trái.

Thông qua siêu âm thận (RBUS) , ghi nhận tình trạng giãn bể thận nhưng niệu quản không giãn. Như đã đề cập trước đó, cần đo đường kính bể thận tâm thu (APRPD) và nếu lớn hơn 30 mm, cần chỉ định chụp xạ hình thận vì tỷ lệ suy giảm chức năng thận cao ở mức độ giãn bể thận này.

Việc sử dụng siêu âm Doppler để gợi ý tắc nghẽn không thể bị bỏ qua, mặc dù độ chính xác của những phát hiện này có thể không cao. Sự hiện diện của dòng chảy từ niệu quản

đến bàng quang loại trừ tắc nghẽn niệu quản. Chỉ số kháng trở (RI) từ 0,7 trở lên cho thấy tắc nghẽn. Chỉ số này được đo bằng cách trừ vận tốc cuối tâm trương (EDV) của động mạch thận khỏi vận tốc đỉnh tâm thu (PSV) và kết quả được chia cho PSV . Lý do đằng sau việc sử dụng RI là bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu cuối cùng đi kèm với giảm lưu lượng máu đến thận. Chụp niệu đạo cản quang bàng quang (VCUG) không được yêu cầu trong trường hợp tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh (UPJO) trừ khi có sự giãn rộng đầu dưới của niệu quản trong các trường hợp UPJO thứ phát do trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) .

Mặc dù chụp cắt lớp vi tính có thuốc cản quang thường được tránh ở trẻ em do bức xạ ion hóa nguy hiểm, nhưng nó có thể được sử dụng để phát hiện sự hiện diện của mạch máu bắt chéo trong thì động mạch (vỏ-tủy). Chụp niệu đồ tĩnh mạch (IVU) không còn được khuyến cáo trong niệu khoa nhi hiện đại. Tất cả các xét nghiệm có thuốc cản quang nên được tránh trừ khi các xét nghiệm chức năng thận nằm trong giới hạn bình thường.

Chụp cộng hưởng từ (MRI) có thể được thực hiện trong các trường hợp không rõ ràng khi siêu âm thận (RBUS) không cho kết quả chắc chắn. Chụp MRI động với thuốc cản quang gadolinium đã thu hút sự chú ý trong vài năm gần đây vì khả năng cung cấp thông tin không chỉ về chẩn đoán giải phẫu mà còn về chức năng. Nó có thể đánh giá chức năng thận riêng biệt bằng cách đo thể tích nhu mô tăng cường tín hiệu bằng phần mềm chuyên dụng do nhà vật lý bức xạ thực hiện. Hơn nữa, việc tính toán thời gian vận chuyển qua thận, là sự khác biệt về thời gian giữa sự tăng cường tín hiệu ở vỏ thận và sự xuất hiện tín hiệu ở niệu quản, có thể được sử dụng để xác nhận tắc nghẽn.

Chụp niệu quản ngược dòng có thể được sử dụng trước phẫu thuật để xác nhận chẩn đoán trong các trường hợp nghi ngờ hoặc nếu bác sĩ phẫu thuật đang lên kế hoạch mở bụng để loại trừ hẹp niệu quản kèm theo. Cuối cùng nhưng không kém phần quan trọng, một số dấu ấn sinh hóa đã được sử dụng để phát hiện tổn thương ống thận do tắc nghẽn, ví dụ như β2-microglobulin, N-acetyl-β-D-glucosaminidase (NAG) và yếu tố tăng trưởng chuyển dạng beta 1 (TGF -β1).

Các lựa chọn điều trị và kết quả điều trị

Quản lý trước sinh đối với ANH

Ngày nay, can thiệp trước sinh hiếm khi cần thiết và chỉ được xem xét trong trường hợp tắc nghẽn đường tiết niệu dưới nghiêm trọng, ví dụ như giãn thận hai bên mức độ nặng kèm thiểu ối. Nếu không có tình trạng đe dọa tính mạng sau tuần thứ 20 của thai kỳ, không nên chấm dứt thai kỳ, cũng không nên thay đổi kế hoạch sinh nở (ví dụ: gây chuyển dạ sớm).

Quản lý sau sinh đối với ANH

Việc khám thực thể không thể bỏ qua trong các trường hợp được chẩn đoán mắc ANH . Ví dụ; có thể sờ thấy khối u ở bụng trong UPJO hoặc MCDK , trong khi tinh hoàn ẩn và cơ thành bụng trước yếu được tìm thấy trong hội chứng Prune-Belly, ngoài ra còn có thể sờ thấy bàng quang trong PUV .

Điều trị dự phòng kháng sinh liên tục (CAP) được khuyến cáo đối với chứng thận ứ nước độ 3 và 4 theo phân loại SFU hoặc APRPD từ 15 mm trở lên để giảm tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu trong hai năm đầu đời. Tuy nhiên, có rất nhiều nghiên cứu về ANH (trong trường hợp không có trào ngược hoặc giãn niệu quản/ứ nước niệu quản) cho thấy CAP không mang lại lợi ích gì cho bệnh nhân bị ứ nước thận mức độ nặng (độ 3-4).

Trong hai tháng đầu đời, phác đồ điều trị bao gồm amoxicillin và trimethoprim với liều lần lượt là 10 đến 20 mg/kg mỗi ngày một lần và 2 mg/kg mỗi ngày một lần. Sau độ tuổi đó, nitrofurantoin và trimethoprim-sulfamethoxazole (TMP/SMX) được kê đơn với liều mg/kg/ngày. Việc kê đơn nitrofurantoin sớm có thể gây thiếu máu tán huyết hoặc hội chứng suy hô hấp, trong khi sulfamethoxazole trong hai tháng đầu đời có thể gây vàng da nhân não.

Các tác dụng phụ thường gặp của nitrofurantoin bao gồm rối loạn tiêu hóa và phản ứng da. Các tác dụng phụ liên quan đến TMP/SMX chủ yếu là do thành phần sulfamethoxazole, thường gặp nhất là phản ứng da. Việc tiếp xúc với kháng sinh trong năm đầu đời có liên quan đến nguy cơ gia tăng mắc các bệnh dị ứng, bao gồm chàm, hen suyễn và dị ứng sau này. Phát hiện này được cho là do giả thuyết vệ sinh, cho rằng việc lớn lên trong môi trường cực kỳ vệ sinh với sự tiếp xúc tối thiểu với vi khuẩn có thể làm tăng phản ứng miễn dịch dị ứng. Một nhược điểm khác của CAP là sự phát triển khả năng kháng kháng sinh.

Thách thức chính đối với các bác sĩ tiết niệu nhi khoa là phân biệt tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh (UPJO) có thể tự khỏi với tắc nghẽn gây suy giảm chức năng thận. Trường hợp đầu tiên cần theo dõi, trong khi trường hợp thứ hai cần can thiệp.

Các dấu hiệu cần can thiệp dứt điểm bao gồm sự hiện diện của các triệu chứng (đau, nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt), sờ thấy thận và APRPD lớn hơn 40 mm.[24]Các dấu hiệu khác bao gồm: giãn thận tiến triển trong quá trình theo dõi, chức năng thận riêng biệt dưới 40% và suy giảm chức năng thận riêng biệt từ 10% trở lên. Trong trường hợp hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) có triệu chứng và không được điều trị, với chức năng thận riêng biệt dưới 10%, phẫu thuật cắt bỏ thận được khuyến cáo. Tuy nhiên, một số bác sĩ tiết niệu nhi khoa lại thích phương pháp dẫn lưu sớm bằng ống thông thận hoặc đặt stent niệu quản nội soi, sau đó tái đánh giá.

Phẫu thuật tạo hình bể thận Anderson-Hynes (AHDP) vẫn là phương pháp điều trị tiêu chuẩn vàng cho việc điều trị dứt điểm chứng hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) . Trong kỹ thuật này, đoạn niệu quản bị hẹp hoặc co thắt được cắt bỏ, niệu quản được uốn cong vào

cực dưới của thận, sau đó nối bể thận với niệu quản đã được uốn cong qua một ống thông xuyên chỗ nối. Đối với niệu quản nằm sâu bên trong, phương pháp tạo hình Foley YV trước đây được ưa chuộng, nhưng hiện nay đã được thay thế phần lớn bằng AHDP . Tạo hình bể thận Foley YV có thể phù hợp cho UPJO trong trường hợp thận hình móng ngựa. Kỹ thuật móc mạch máu vẫn đóng vai trò quan trọng trong tiết niệu nhi hiện đại vì nó ít phức tạp và tốn ít thời gian hơn so với AHDP . Hơn nữa, tỷ lệ thành công của nó lên đến 90% với tỷ lệ biến chứng thấp hơn (ví dụ: rò rỉ nước tiểu và hẹp chỗ nối). Kỹ thuật này bao gồm việc nâng mạch máu bắt chéo về phía trước, ra xa khỏi UPJ . Tuy nhiên, cần loại trừ tắc nghẽn nội tại đồng thời bằng xét nghiệm lợi tiểu để tránh thất bại kỹ thuật.

Bệnh nhân được đặt ở tư thế nằm nghiêng, sao cho phía bên cần phẫu thuật hướng lên trên. Đường rạch được thực hiện ở phía trước dưới sườn (Hình 8) theo phương pháp ngoài phúc mạc. Sau khi tách hoặc chia các cơ chéo ngoài, chéo trong và cơ ngang bụng, đồng thời kéo phúc mạc và mô mỡ ngoài phúc mạc (cạnh thận) về phía trong, hai lớp màng Gerota được mở ra. Vị trí nối niệu quản - bể thận (UPJ) được xác định và hai mũi khâu cố định được đặt ở phía gần và phía xa UPJ trước khi chia tách nó.

Hình 8. Đường rạch thắt lưng phía trước, phía trước đầu xương sườn cuối cùng, để phẫu

thuật tạo hình bể thận trái hở.

Đoạn nối niệu quản - bể thận (UPJ) bị cắt rời giữa hai mũi khâu cố định. Phẫu thuật thu nhỏ bể thận chỉ được thực hiện trong trường hợp bể thận thừa rõ rệt, trong đó phần bể thận thừa được cắt bỏ. Mặt khác, các tác giả khác kết luận rằng việc cắt bỏ bể thận (phẫu thuật thu nhỏ bể thận) không cần thiết trong hầu hết các trường hợp phẫu thuật cắt rời bể thận. Họ nhận thấy rằng các trường hợp có hoặc không phẫu thuật thu nhỏ bể thận đều có kết quả phẫu thuật tương tự. Bước tiếp theo là nối hai nhánh của bể thận với hai nhánh của niệu quản đã được cắt bỏ phần phình ra.

Mũi khâu đầu tiên được thực hiện là mũi khâu góc, tiếp theo là đường khâu phía sau, chèn stent xuyên nối và hoàn thành đường khâu phía trước. Hai nhánh còn lại của bể thận được khâu nối với nhau. Các mũi khâu được sử dụng là chỉ Vicryl **6-0** (hoặc chỉ đơn sợi tự tiêu khác) theo kiểu khâu liên tục hoặc gián đoạn. Trong giai đoạn đầu học nghề, hãy bắt đầu với các mũi khâu gián đoạn cho đến khi thành thạo kỹ thuật.

Một phương pháp khác để phẫu thuật mở bể thận ngoài phương pháp tiếp cận thắt lưng phía trước là phẫu thuật mở thắt lưng phía sau hoặc phía lưng (DL) (Hình 9). Đây là phương pháp lâu đời nhất được sử dụng để tiếp cận thận và niệu quản trên. Tuy nhiên, phương pháp này hiện nay không còn được sử dụng rộng rãi, đặc biệt là ở trẻ em. Phẫu thuật nội soi niệu quản (DL) có thể được thực hiện thông qua một trong các đường rạch da sau: đường rạch dọc Gil-Vernet dọc theo mép ngoài của cơ xương cùng, đường rạch dọc cải tiến Lurz theo mép ngoài của cơ vuông thắt lưng, hoặc đường rạch ngang theo đường Langer.

The tip of the last rib
Iliac crest

Hình 9. Đường rạch thắt lưng để phẫu thuật tạo hình bể thận hở bên trái.

Ưu điểm chính của phẫu thuật nội soi dẫn lưu niệu quản (DL) là dễ dàng tiếp cận khoang sau phúc mạc thông qua hai vết mổ đơn giản mà không cần cắt cơ. Thận ứ nước lớn không còn được coi là chống chỉ định đối với DL vì thận ở trẻ em thường di động hơn. Tuy nhiên, nên tránh DL trong trường hợp thận xoay lệch hoặc nằm sai vị trí.

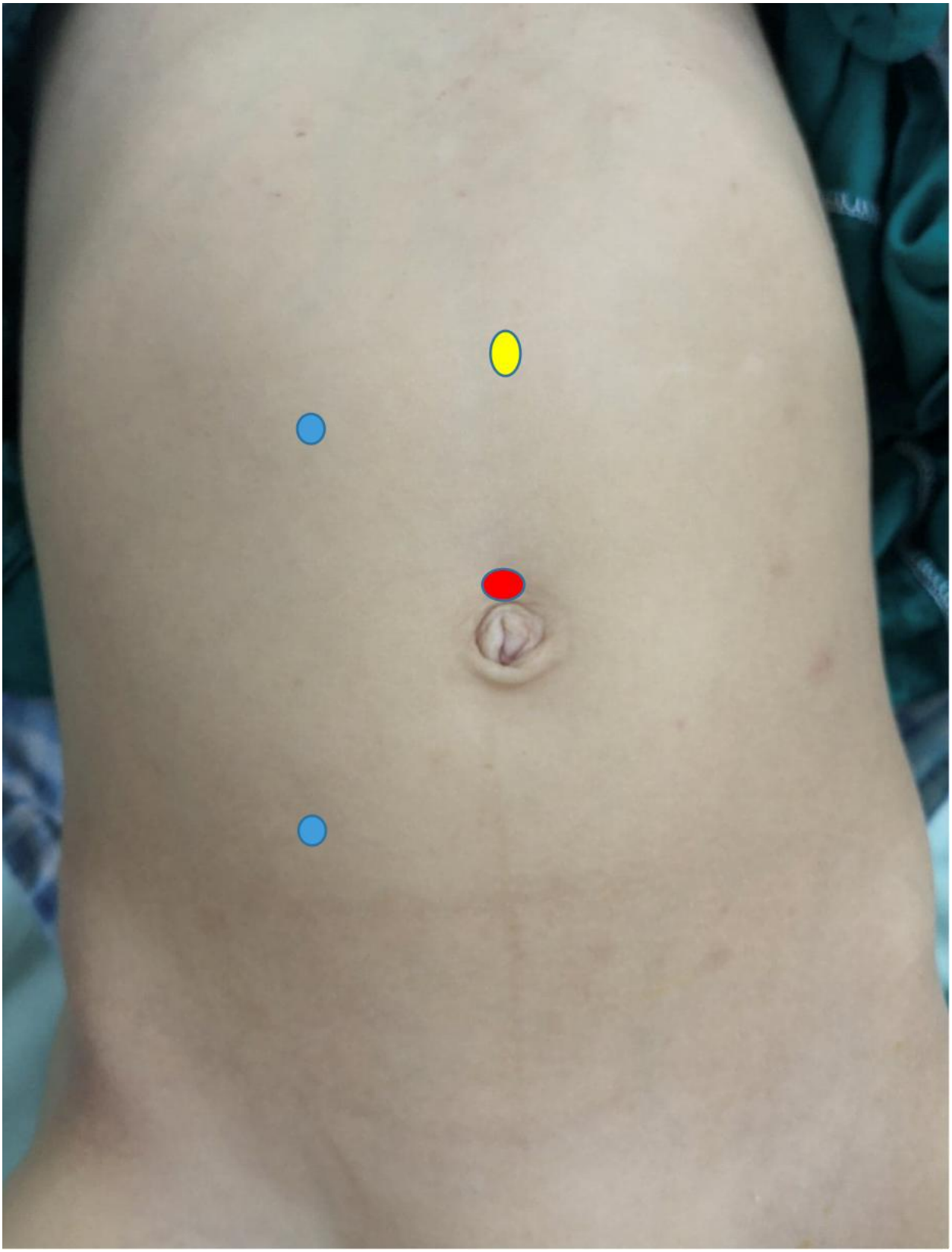
Mặc dù phẫu thuật mở tạo hình bể thận là kỹ thuật tiêu chuẩn ở độ tuổi trẻ với tỷ lệ thành công 95%, các kỹ thuật nội soi và phẫu thuật có sự hỗ trợ của robot cũng có tỷ lệ thành công tương đương. Các kỹ thuật xâm lấn tối thiểu có ưu điểm là ít đau hơn, thời gian nằm viện sau phẫu thuật ngắn hơn và sẹo nhỏ tại vị trí đặt trocar. Tuy nhiên, chúng đòi hỏi trang thiết bị chuyên dụng, dẫn đến chi phí cao hơn và thời gian đào tạo tương đối dài hơn. Việc sử dụng hệ thống robot da Vinci® đã giúp việc khâu vết thương bên trong cơ thể trở nên dễ dàng hơn trước đây.

Phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi và có hỗ trợ robot có thể được thực hiện thông qua đường mổ xuyên phúc mạc hoặc sau phúc mạc. Phương pháp tiếp cận qua phúc mạc được sử dụng phổ biến hơn do có các mốc giải phẫu rõ ràng và không gian làm việc tương đối rộng. Tuy nhiên, phương pháp này có nhiều biến chứng hơn so với phương pháp tiếp cận sau phúc mạc, chủ yếu là tổn thương nội tạng và tắc ruột. Để giảm thời gian phẫu thuật và thao tác trên ruột trong phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi qua phúc mạc, phương pháp tiếp cận xuyên mạc treo đại tràng được sử dụng để trực tiếp di động chỗ nối niệu quản - bể thận trái mà không cần lật đại tràng.

Trong phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi, ít nhất ba cổng được sử dụng, một cổng ở rốn bằng phương pháp mở cho camera, và hai cổng thao tác. Cổng thao tác đầu tiên nằm ở đường dưới sườn trong khi cổng thứ hai nằm ở đường rốn-cột sống, và cả hai đều được ưu tiên đặt ở đường cạnh trực tràng (Hình 10). Trong phẫu thuật tạo hình bể thận bằng robot, cổng camera nằm ngay phía trên rốn trong khi hai cổng thao tác nằm ở giữa rốn và gai chậu trước trên, và cách mép sườn một ngón tay ở đường cạnh trực tràng. Cổng hỗ trợ được đặt ở giữa rốn và mỏm xương ức (Hình 11).

Hình 10. Phân bố các cổng cho phẫu thuật tạo hình bể thận Anderson-Hynes bên phải

bằng phương pháp nội soi.



Hình 11. Sơ đồ bố trí cổng cho phẫu thuật tạo hình bể thận bên phải bằng robot.

Bất kể phương pháp nào được sử dụng, mục tiêu chính của phẫu thuật tạo hình bể thận là tạo ra một miệng nối thông suốt, hướng xuống, hình phễu, kín nước và không căng giữa niệu quản và bể thận. Ống thông xuyên miệng nối có thể được đặt bên ngoài, bên trong hoặc không cần đặt ống thông.

Ống thông dẫn lưu ngoại vi được đưa ra ngoài qua nhu mô thận hoặc bể thận và thường được để lại trong mười đến mười bốn ngày. Điều quan trọng là phải đảm bảo có ít nhất một lỗ thông trong bể thận để tránh tắc nghẽn ống thông do chính niệu quản gây ra. Ngoài ra, cần tránh để lại các lỗ thông bên ngoài hệ thống bể thận vì nguy cơ rò rỉ nước tiểu sau phẫu thuật.

Một trong những cách tốt nhất để xác nhận rằng vòng xoắn dưới của stent hai đầu (stent chữ J kép) đã đến bàng quang là làm đầy bàng quang thông qua ống thông niệu đạo đã được cố định trước đó và kiểm tra dòng chảy ngược. Một mẹo khác khi đặt stent là sử dụng stent có đường kính nhỏ nhất hiện có và đặt nó trên một dây dẫn ưa nước. Điều này làm giảm nguy cơ bị kẹt ở chỗ nối niệu quản - bàng quang và gây tổn thương ở đó, điều đã được báo cáo. Stent bên trong được giữ trong từ một đến bốn tuần và sau đó được lấy ra bằng nội soi bàng quang. Việc cần thêm một lần gây mê là một nhược điểm của stent bên trong. Để lại ống dẫn lưu không phải là một thủ thuật thường quy trừ trong các trường hợp khó hoặc tái phát.

Nhiều bác sĩ phẫu thuật thích sử dụng stent ngoài ngay cả trong các phương pháp nội soi và hỗ trợ robot để tránh phải gây mê toàn thân lần thứ hai cho việc tháo stent bên trong. Đặt stent niệu quản ngoài da trong phẫu thuật tạo hình bể thận Salle là một lựa chọn hiệu quả khác thay thế cho việc đặt stent bên trong vì chi phí thấp hơn so với một lần gây mê toàn thân thứ hai.

Trong trường hợp bể thận dư thừa với khuyết tật đoạn dài, vạt xoắn ốc Culp-DeWeerd hoặc vạt dọc Scardino-Prince được khuyến cáo. Nếu bể thận không đủ để tạo vạt nối liền khoảng trống giữa bể thận và niệu quản, phẫu thuật nối niệu quản với đài thận có thể là một lựa chọn. Trong phẫu thuật nối niệu quản với đài thận, niệu quản được nối với đài thận dưới sau khi cắt bỏ cực dưới của thận.

Nội soi cắt bỏ một phần bể thận là một lựa chọn cho trường hợp hẹp đoạn ngắn (dưới hai cm) ở thận có thể bảo tồn được sau khi loại trừ sự hiện diện của mạch máu bắt chéo. Phương pháp này có thể được thực hiện cho các trường hợp mới hoặc tái phát bằng cách tiếp cận xuôi dòng hoặc ngược dòng sử dụng dao lạnh hoặc laser Holmium. Tỷ lệ thành công thấp hơn so với AHDP (70% so với 95%). Chống chỉ định trong trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu đang hoạt động, tắc mạch máu và rối loạn đông máu. Đối với các trường hợp phẫu thuật tạo hình bể thận thất bại, phẫu thuật tạo hình bể thận lại có tỷ lệ thành công cao hơn (95-99%) so với nội soi cắt bỏ một phần bể thận (39%), đặc biệt ở trẻ nhỏ và các đoạn hẹp dài hơn một centimet.

Biến chứng

Nếu không được điều trị, hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) có thể dẫn đến suy giảm chức năng thận bị ảnh hưởng cho đến khi mất hoàn toàn chức năng. Tăng huyết áp thứ phát là một biến chứng không phổ biến. Biến chứng của phẫu thuật tạo hình bể thận có thể xảy ra sớm hoặc muộn. Biến chứng sớm bao gồm rò rỉ nước tiểu từ vết mổ hoặc ống dẫn lưu có hoặc không kèm theo ứ dịch, stent ngoài không dẫn lưu được, stent trong bị lệch vị trí, tiểu máu, sốt và nhiễm trùng vết mổ. Biến chứng muộn bao gồm thất bại kỹ thuật hoặc tái hẹp.

Rò rỉ nước tiểu được xử lý bằng cách dẫn lưu nước tiểu dưới dạng mở thông thận qua da hoặc đặt stent nội soi ngược dòng. Đôi khi, nguyên nhân có thể là do sự hiện diện của các lỗ stent bên ngoài thận dẫn đến rò rỉ vào khoang sau phúc mạc. Trong trường hợp có dịch tụ quanh thận lớn, nên đặt dẫn lưu qua da. Stent ngoài không dẫn lưu được có thể do cục máu đông làm tắc nghẽn stent hoặc do không có lỗ ở phần stent nằm trong bể thận trong khi các lỗ dẫn lưu còn lại bị tắc nghẽn bởi niệu quản. Nguyên nhân đầu tiên được xử lý bằng cách rửa stent, trong khi nguyên nhân thứ hai được điều trị bằng cách rút stent.

Tiểu máu thường được điều trị bảo tồn bằng cách bù nước đầy đủ, có hoặc không kèm theo sử dụng thuốc cầm máu, trong khi nhiễm trùng vết thương được điều trị bằng kháng sinh dựa trên kết quả nuôi cấy, kết hợp với thay băng vết thương thường xuyên. Trong trường hợp sốt, cần loại trừ tắc nghẽn dai dẳng bằng siêu âm Doppler mạch máu (RBUS) sau đó điều trị bằng kháng sinh đường tĩnh mạch.

Việc xử lý trường hợp phẫu thuật tạo hình bể thận thất bại chủ yếu phụ thuộc vào chức năng thận riêng biệt. Trong trường hợp thận bị tắc nghẽn có triệu chứng và hoạt động kém với chức năng thận riêng biệt dưới 10-15%, phẫu thuật cắt bỏ thận được xem xét. Đối với thận có thể cứu chữa, phẫu thuật tạo hình bể thận lại hoặc đôi khi là chọc tĩnh mạch nội soi được thực hiện. Thời điểm can thiệp ít nhất là ba tháng sau ca phẫu thuật ban đầu.

Đề xuất theo dõi

Trong trường hợp tắc nghẽn niệu quản một bên (unilateral ANH) , nên thực hiện siêu âm Doppler thận (RBUS) một lần vào tam cá nguyệt thứ ba. Nếu tắc nghẽn niệu quản hai bên (bilateral ANH), nên thực hiện RBUS hàng tháng cho đến khi sinh, tùy thuộc vào sự hiện diện của các dấu hiệu gợi ý tắc nghẽn đường tiết niệu dưới, ví dụ như giãn thận tiến triển, thiểu ối hoặc thành bàng quang dày.

Thông thường, việc điều trị bảo tồn đối với tình trạng giãn bể thận không triệu chứng với chức năng thận suy giảm trên 40% được khuyến cáo vì đa số trường hợp đều tự khỏi. Tình trạng giãn bể thận tiến triển hoặc suy giảm chức năng thận trong quá trình theo dõi là dấu hiệu cần can thiệp dứt điểm để ngăn ngừa tổn thương thêm.

Hiện chưa có sự đồng thuận về việc theo dõi sau phẫu thuật tạo hình bể thận, và những gì được công bố trong y văn chủ yếu là ý kiến chuyên gia hoặc kinh nghiệm cá nhân.[35]Tại viện chúng tôi, bệnh nhân được tái khám lâm sàng sau hai tuần trong trường hợp đặt stent ngoài hoặc sau sáu tuần trong trường hợp cố định stent trong. Ba tháng sau phẫu thuật, siêu âm Doppler thận (RBUS) được yêu cầu thực hiện, và mức độ giãn thận và áp lực động mạch thận bình thường (APRPD) được theo dõi. Nếu có sự cải thiện ở các thông số nêu trên, lần tái khám tiếp theo sẽ là một năm sau phẫu thuật bằng siêu âm Doppler thận . Trong trường hợp siêu âm Doppler thận tĩnh , lần tái khám tiếp theo sẽ là ba tháng sau bằng siêu âm Doppler thận . Nếu phát hiện giãn thận tiến triển hoặc bệnh nhân có triệu chứng, cần yêu cầu chụp xạ hình thận bằng gamma 3D (MAG3) .

Điểm chính

- Hình ảnh bể thận giãn rộng trong khi niệu quản không giãn trên siêu âm thận và bàng quang là dấu hiệu rất gợi ý bệnh hẹp niệu quản bẩm sinh (UPJO) .
- Cân nhắc can thiệp trong một trong các trường hợp sau: Tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh có triệu chứng (Nhiễm trùng huyết, đau dữ dội hoặc hình thành sỏi); Đường kính niệu quản sau áp lực bình thường (APRPD) lớn hơn 5 cm; Giãn đài bể thận tiến triển; Suy giảm chức năng thận hơn 10% trên các lần chụp xạ hình thận liên tiếp; Chức năng thận riêng biệt dưới 40% với thời gian bán thải kéo dài .
- Trong phẫu thuật tạo hình bể thận theo phương pháp Anderson-Hynes, cần dùng thìa để định vị niệu quản áp sát vào cực dưới của thận.
- Tránh tác động vào niệu quản trong quá trình tạo nối niệu quản - bể thận.
- Hãy đảm bảo tất cả các lỗ bên ngoài của stent đều nằm bên trong hệ thống bể thận để tránh rò rỉ nước tiểu.

Chương 15: Dị tật thận đôi, thận lạc chỗ và thận dính (thận móng ngựa) (Duplex, Ectopic & Fusion Anomalies)

Các dị tật bẩm sinh như nhân đôi, di chuyển và hợp nhất niệu quản rất phổ biến và dẫn đến nhiều bất thường về cấu trúc và chức năng. Hậu quả về mặt giải phẫu của niệu quản nhân đôi bao gồm niệu quản lạc chỗ, túi niệu quản và trào ngược bàng quang niệu quản. Chúng có thể biểu hiện trên lâm sàng dưới dạng tắc nghẽn đường tiết niệu, nhiễm trùng, tiểu không tự chủ và loạn sản thận. Các dị tật di chuyển và hợp nhất phổ biến bao gồm thận lạc chỗ và thận hình móng ngựa, đôi khi liên quan đến các bệnh lý bao gồm loạn sản thận, trào ngược bàng quang niệu quản, tắc nghẽn và sỏi thận. Mức độ nghiêm trọng rất khác nhau, và phương pháp điều trị dao động từ theo dõi đến phẫu thuật tái tạo lớn. Khi cần thiết, điều trị chủ yếu là phẫu thuật và nhằm mục đích bảo tồn chức năng thận, giảm

thiểu biến chứng do nhiễm trùng đường tiết niệu, điều chỉnh chứng tiểu không tự chủ và giảm các triệu chứng liên quan đến tắc nghẽn đường tiết niệu.

Phôi học

Hiểu biết về phôi học bình thường của sự phát triển thận là rất quan trọng để hiểu các dị tật nhân đôi, di chuyển và hợp nhất. Hai cấu trúc phôi thai tạo nên thận và niệu quản trưởng thành của con người; chồi niệu quản, phát triển thành hệ thống ống góp và niệu quản, và trung mô thận, phát triển thành các nephron và nhu mô thận. Chồi niệu quản bắt nguồn từ một phần lồi biểu mô ra từ ống trung mô thận (ống Wolffian) ở xa. Thông thường, có một chồi niệu quản ở mỗi bên, tạo ra hai niệu quản đơn. Chồi niệu quản phát triển thành trung mô thận và một quá trình cảm ứng tương hỗ gây ra sự hình thành nephron và phân nhánh niệu quản. Đơn vị thận với hệ thống ống góp phân nhánh (thận sau) di chuyển về phía đầu và xoay 90 độ sao cho rốn thận hướng vào giữa. Niệu quản phát triển về phía đuôi để hợp nhất với xoang niệu sinh dục, trở thành bàng quang. Sau khi hợp nhất vào xoang niệu sinh dục, lỗ niệu quản di chuyển về phía trên và sang bên từ cổ bàng quang đến vị trí chính xác trên gờ tam giác.

Các dị tật nhân đôi được cho là bắt nguồn từ các chồi niệu quản phụ hoặc sự phân nhánh sớm. Các dị tật di chuyển là do sự di chuyển lên trên hoặc xoay bất thường. Nếu hai thận tiếp xúc với nhau, chúng có thể dính liền, dẫn đến hình thành thận hình móng ngựa hoặc thận lạc chỗ dính chéo.

Dịch tễ học và sinh lý bệnh học

Bảng 1. Các bệnh lý lâm sàng thường gặp ở trường hợp thận đôi.

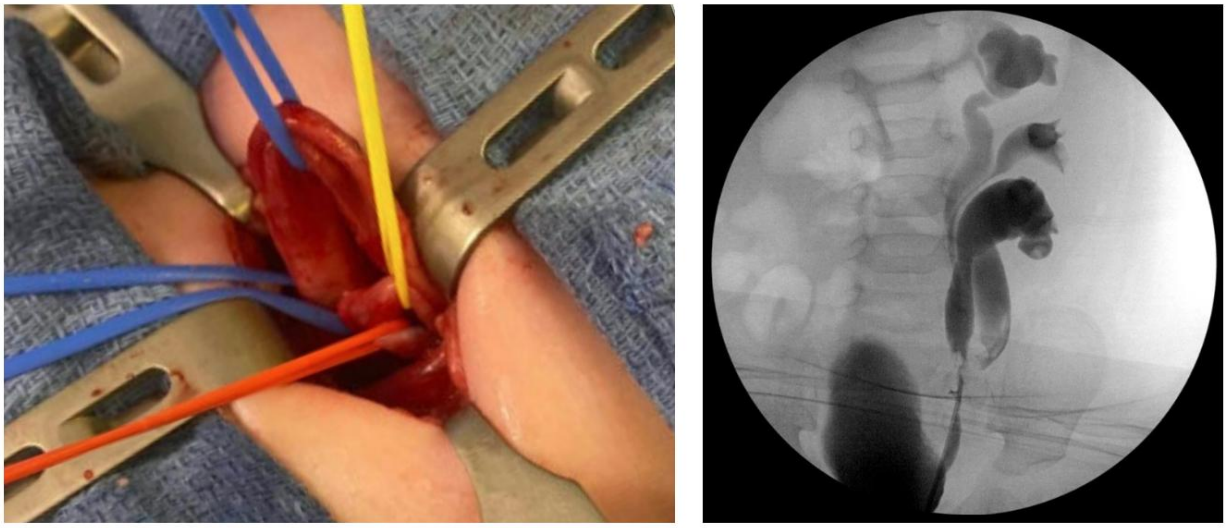
Dị thường	Các vấn đề tiềm ẩn
Sao chép không hoàn chỉnh	Tắc nghẽn niệu quản-bể thận ở cực dưới , trào ngược niệu quản-bể thận (lý thuyết)
Niệu quản lạc chỗ	Tắc nghẽn cực trên Tiểu không tự chủ Viêm thận bể thận Viêm mào tinh hoàn
Ureterocele	Tắc nghẽn cực trên Tắc nghẽn cực dưới Tắc nghẽn đường ra bàng quang Rối loạn tiểu tiện Tiểu không tự chủ

Dị thường	Các vấn đề tiềm ẩn
	do tổn thương cơ vòng bể thận Viêm thận
Trào ngược bàng quang niệu quản	Bệnh thận trào ngược Viêm bể thận

Dị tật thận đôi là dị tật bẩm sinh đường tiết niệu phổ biến nhất, với tỷ lệ mắc từ 0,8–5% được ghi nhận trong các nghiên cứu khám nghiệm tử thi. Thận đôi là tình trạng thận có hai phần, phần trên và phần dưới, mỗi phần có hệ thống dẫn lưu đài bể thận độc lập. Tình trạng thận đôi hai bên xảy ra ở 16–40% trường hợp, và thường gặp hơn ở nữ giới.[3,5]Các dị tật nhân đôi nhiễm sắc thể có thể di truyền, với tỷ lệ mắc từ 12–30% trong các gia đình bị ảnh hưởng.

Hiện tượng trùng lặp có thể không hoàn toàn (một phần) hoặc hoàn toàn. Trong trường hợp trùng lặp không hoàn toàn, hai hệ thống dẫn niệu có thể hợp nhất tại bất kỳ điểm nào trước khi vào bàng quang. Điều này xảy ra khi một chồi niệu quản đơn lẻ phân nhánh trước khi đến trung mô thận. Hầu hết các trường hợp niệu quản đôi đều không hoàn toàn và không có ý nghĩa lâm sàng. Tình trạng niệu quản đôi một phần bao gồm từ bể thận chia đôi đến dạng chữ Y, trong đó hai niệu quản hợp nhất tại bất kỳ điểm nào trước khi đổ vào bàng quang. Một vấn đề thường gặp với tình trạng niệu quản đôi không hoàn toàn là tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJ), xảy ra gần như hoàn toàn ở cực dưới. Cấu trúc bên trong thận ở hệ thống thận đôi có thể giải thích xu hướng tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UPJ) ở cực dưới. Thông thường, niệu quản cực trên dẫn lưu một phễu duy nhất mà không có bể thận thực sự. Cực dưới, chiếm hai phần ba nhu mô, thường chứa ít nhất hai đài thận chính và một bể thận thực sự.

Bệnh lý có ý nghĩa lâm sàng thường phát sinh từ sự nhân đôi hoàn toàn. Trong trường hợp nhân đôi hoàn toàn, hai niệu quản độc lập dẫn lưu phần thận trên và phần thận dưới và đổ riêng biệt vào đường tiết niệu sinh dục. Điều này xảy ra khi hai chồi niệu quản phân nhánh từ ống trung thận. Mỗi chồi hoặc nhánh kích thích sự trưởng thành của một đơn vị thận nằm phía trên. Ở phía xa, niệu quản dưới sẽ được hợp nhất vào xoang niệu sinh dục trước và di chuyển xa hơn về phía trên và bên. Niệu quản trên được hợp nhất muộn hơn hoặc không được hợp nhất và do đó bị dịch chuyển về phía giữa và phía dưới trong bàng quang hoặc, nếu nó không bao giờ đến xoang niệu sinh dục, thì nằm lạc chỗ dọc theo các dẫn xuất của ống trung thận. Do đó, lỗ niệu quản phía trên và bên luôn liên quan đến phần thận dưới và lỗ niệu quản phía dưới và bên trong liên quan đến phần thận trên, một mối quan hệ phôi thai học được gọi là định luật Weigert-Meyer. Hiếm khi, các chồi niệu quản bổ sung hoặc sự phân nhánh sớm có thể dẫn đến niệu quản ba nhánh (Hình 1).



Hình 1. Niệu quản phân nhánh ba. A: Ảnh chụp trong phẫu thuật nối niệu quản từ trên xuống dưới. Vòng mạch màu xanh ở phía gần bao quanh phần niệu quản trên, nằm lạc chỗ ở cổ bàng quang và bị tắc nghẽn. Các vòng mạch màu đỏ và vàng bao quanh phần niệu quản giữa và dưới, là các phần phân nhánh không hoàn toàn. B: Chụp niệu quản ngược dòng sau khi nối niệu quản.

Niệu quản lạc chỗ

Niệu quản lạc chỗ thường cắm vào phía dưới vị trí bình thường trên gờ tam giác bàng quang, dọc theo đường đi của hệ thống trung thận đang phát triển. Ở bé trai, niệu quản lạc chỗ có thể đổ vào cổ bàng quang, niệu đạo sau (thường gặp nhất), hoặc các dẫn xuất của ống trung thận: mào tinh hoàn, túi tinh hoặc ống dẫn tinh. Đáng chú ý, những vị trí này nằm gần phức hợp cơ thắt niệu đạo và do đó không bao giờ gây ra chứng tiểu không tự chủ. Ngược lại, niệu quản lạc chỗ ở bé gái có thể kết thúc ở vị trí xa hơn cơ thắt ngoài và gây ra chứng tiểu không tự chủ liên tục. Các vị trí tận cùng phổ biến nhất của niệu quản lạc chỗ ở bé gái là cổ bàng quang và niệu đạo trên (1/3), tiền đình âm đạo (1/3), âm đạo (1/4), và cổ tử cung, tử cung hoặc trực tràng (hiếm gặp). Khoảng 75–90% niệu quản lạc chỗ có liên quan đến phần trên của thận đôi.

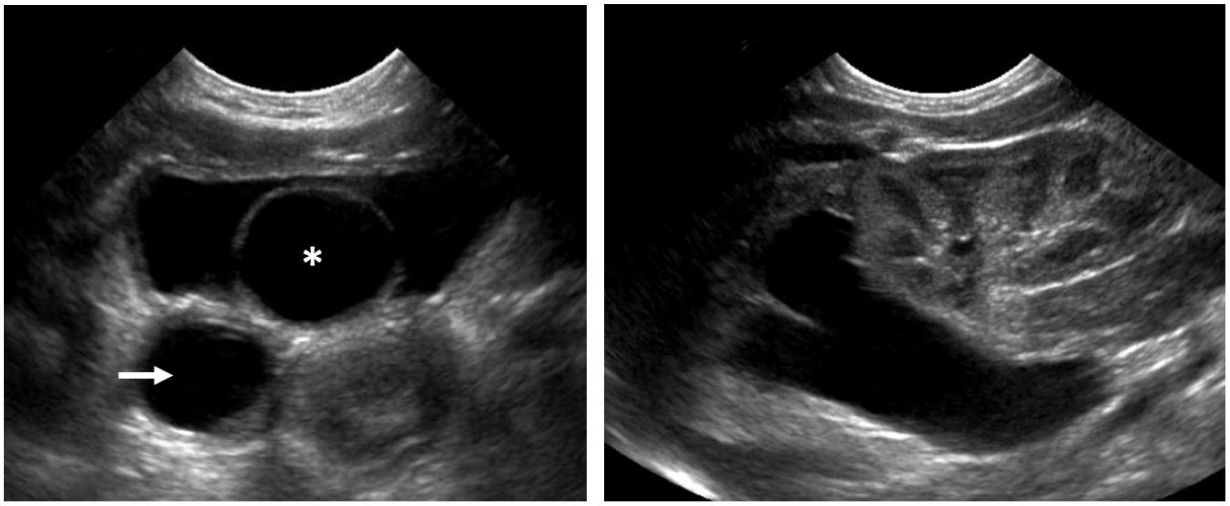
Các vấn đề phát sinh từ tình trạng lạc chỗ niệu quản bao gồm tắc nghẽn niệu quản dẫn đến loạn sản thận và/hoặc nguy cơ nhiễm trùng, tiểu không tự chủ liên tục ở bé gái, và đôi khi là viêm mào tinh hoàn do trào ngược nước tiểu vào ống dẫn tinh ở bé trai.

Ureterocele

U nang niệu quản là sự giãn nở dạng nang của phần cuối niệu quản. Sinh lý phôi thai của hiện tượng này vẫn chưa được hiểu rõ hoàn toàn. Một giả thuyết cho rằng u nang niệu quản là kết quả của sự tồn tại dai dẳng của màng Chwalle, màng niệu quản nguyên thủy ngăn cách chồi niệu quản với xoang niệu sinh dục đang phát triển. Mặt khác, một số người

cho rằng u nang niệu quản là kết quả của sự hình thành bất thường của cơ tam giác bàng quang.

Nhiều hệ thống phân loại khác nhau đã được đề xuất dựa trên vị trí của lỗ niệu quản, đặc điểm của lỗ hoặc sự liên quan với hệ thống thu thập đơn hoặc kép. Hệ thống phân loại được thông qua bởi Phân hội Niệu học của Học viện Nhi khoa Hoa Kỳ có lẽ là đơn giản nhất và phân loại các túi giãn niệu quản dựa trên vị trí của mô niệu quản bị giãn. Túi giãn niệu quản được phân loại là trong bàng quang (chính vị) hoặc ngoài bàng quang (lạc vị). Túi giãn niệu quản trong bàng quang nằm hoàn toàn bên trong bàng quang. Túi giãn niệu quản kéo dài ra ngoài cổ bàng quang được phân loại là ngoài bàng quang. Đôi khi, việc phân biệt hai loại này có thể khó khăn. Ví dụ, túi giãn niệu quản trong bàng quang có thể sa qua cổ bàng quang và túi giãn niệu quản ngoài bàng quang có thể có lỗ niệu quản trong bàng quang. Túi giãn niệu quản ngoài bàng quang có phần kéo dài dưới niêm mạc ra ngoài cổ bàng quang đôi khi được gọi là túi giãn manh tràng bàng quang.



Hình 2. Túi giãn niệu quản trong bàng quang. A: Túi giãn niệu quản trong bàng quang với hình ảnh nang thành mỏng đặc trưng trên siêu âm (dấu sao). Quan sát thấy sự giãn niệu quản rõ rệt (mũi tên). B: Phần trên của túi giãn niệu quản bị ứ nước thận kèm theo teo nhu mô thận. Phần dưới có vẻ bình thường.

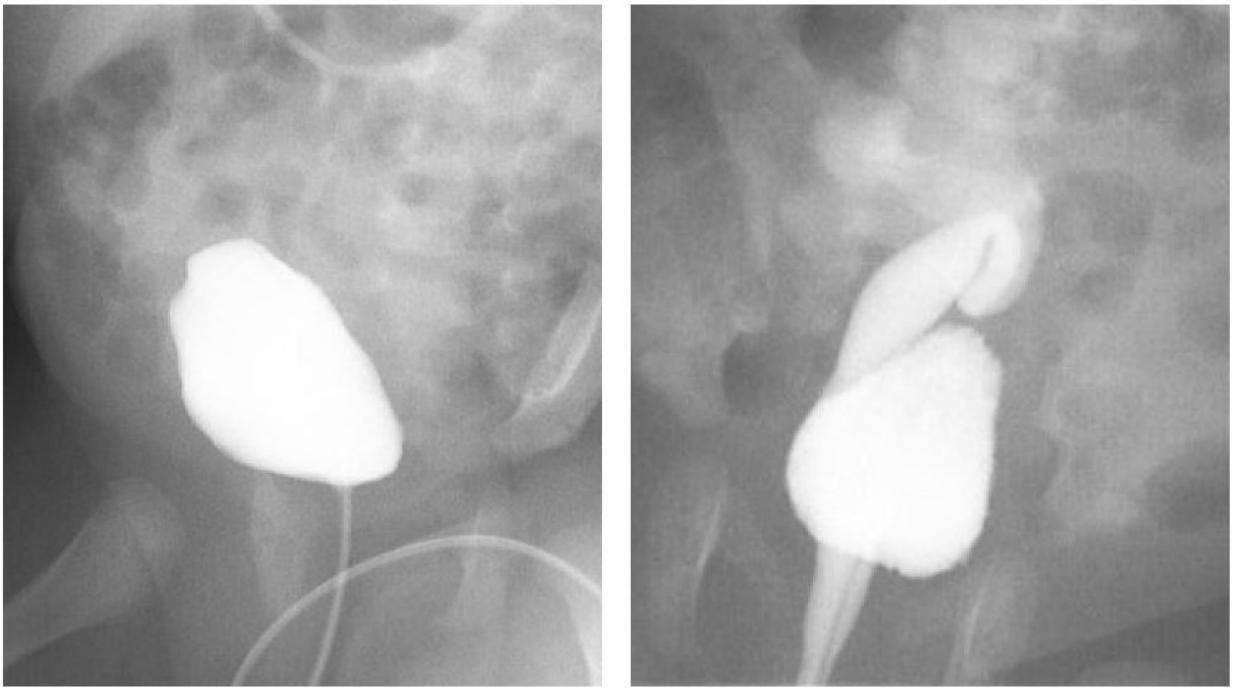
Hình 3. *Sa niệu quản ở trẻ sơ sinh nữ.*

Trong hệ thống bàng quang kép, túi giãn niệu quản hầu như luôn liên quan đến cực trên và 60% nằm ngoài bàng quang. Các vấn đề bao gồm tắc nghẽn ở cực trên và có thể cả cực dưới, trong trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu có thể biểu hiện dưới dạng nhiễm trùng huyết nặng. Tắc nghẽn thường liên quan đến dị sản cực trên. Ngoài ra, chứng giãn niệu quản sa có thể gây tắc nghẽn đường ra bàng quang. Giãn niệu quản lớn thường liên quan đến cấu trúc cơ bàng quang yếu, và giãn niệu quản vượt quá cổ bàng quang có thể phá hủy cơ chế kiểm soát tiểu tiện ở nữ giới.

Trào ngược bàng quang niệu quản

Sự kết hợp giữa niệu quản đôi và trào ngược bàng quang niệu quản là khá phổ biến. Trào ngược thường xảy ra ở niệu quản cực dưới, nơi có lỗ niệu quản bị lệch sang một bên và đường hầm dưới niêm mạc bị rút ngắn, đúng như dự đoán của định luật Weigert-Meyer. Niệu quản cực trên, với lỗ mở nằm ở vị trí gần giữa và thấp hơn, có đường hầm dưới niêm mạc dài hơn và khả năng trào ngược ít xảy ra hơn. Khi xảy ra trào ngược vào niệu quản cực trên và cực dưới, cả hai lỗ mở có xu hướng bị lệch sang hai bên hoặc sự nhân đôi chỉ xảy ra một phần. Trào ngược vào niệu quản cực trên cũng có thể xảy ra nếu lỗ mở của nó

nằm lạc chỗ so với cổ bàng quang hoặc niệu đạo, có lẽ vì nó bỏ qua tam giác bàng quang và có đường hầm dưới niêm mạc không đủ. Trào ngược vào những niệu quản như vậy chỉ xảy ra trong quá trình đi tiểu, và cổ bàng quang đóng kín có thể gây tắc nghẽn trong giai đoạn chứa nước tiểu. Cũng như trong các hệ thống không nhân đôi, di chứng của trào ngược bàng quang niệu quản trong các hệ thống nhân đôi bao gồm bệnh thận do trào ngược và viêm bể thận.



Hình 4. *Niệu quản lạc chỗ cắm vào cổ bàng quang. A: Trong quá trình bàng quang đầy, không thấy hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản. B: Hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản trở nên rõ rệt trong quá trình đi tiểu. Thận này được ghi nhận là nằm lạc chỗ trong vùng chậu.*

Các dị thường về di cư và hợp nhất

Lạc chỗ thận là tình trạng thận không di chuyển đến vị trí bình thường, do sự di chuyển và/hoặc hợp nhất bất thường của thận trong quá trình phát triển phôi thai. Thận lạc chỗ có thể được phân loại thành dạng đơn giản, dạng móng ngựa hoặc dạng chéo. Tỷ lệ mắc bệnh được báo cáo dao động từ 1 trên 500 đến 1 trên 5.000.

Lạc chỗ đơn giản

Lạc chỗ thận đơn giản là tình trạng thận nằm ở bất kỳ vị trí nào dọc theo con đường phát triển phôi thai cùng bên từ vùng chậu lên hố thận. Thận lạc chỗ ở vùng chậu không thể di chuyển vượt qua bờ chậu và là loại thận lạc chỗ phổ biến nhất, chiếm 60% tổng số trường hợp.[26]Trong 90% trường hợp, dị tật là đơn phương và có xu hướng nghiêng về bên trái

nhiều hơn một chút. Các vị trí lạc chỗ khác của thận có thể xảy ra và nằm ở đâu đó giữa vùng chậu và vị trí bình thường hoặc, hiếm khi, trong lồng ngực.[27]

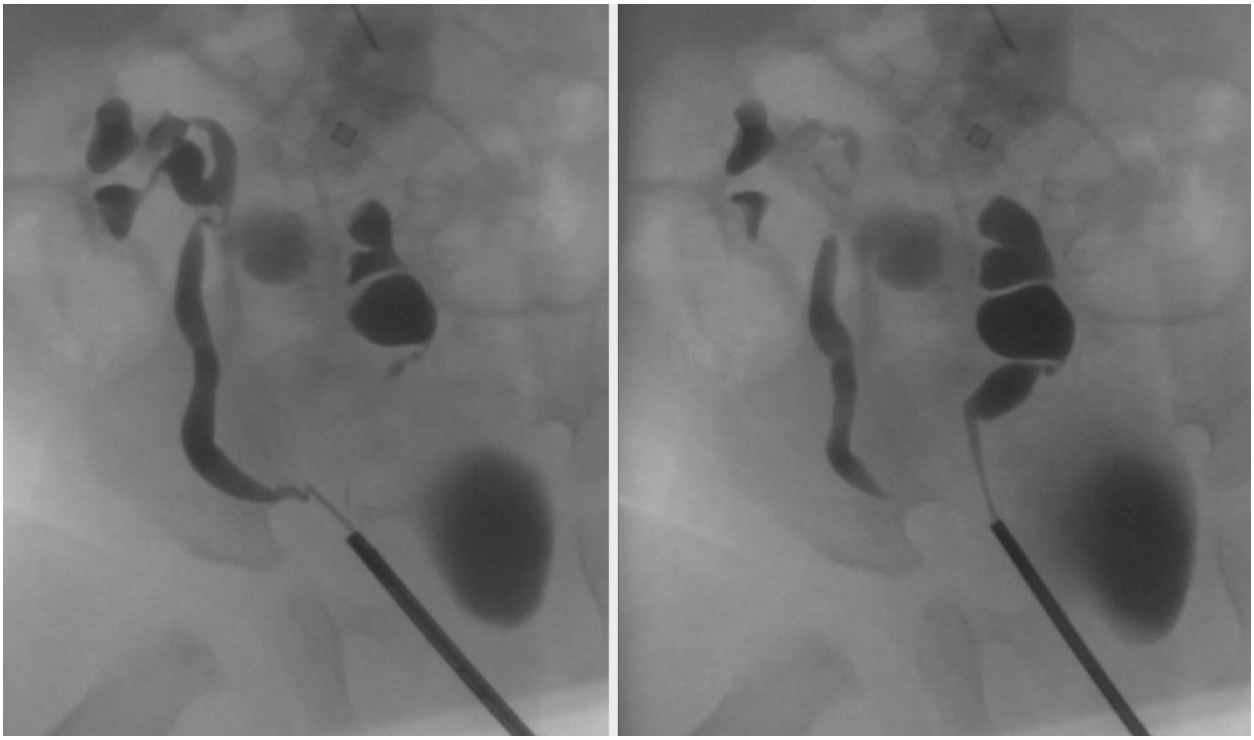
Thận hình móng ngựa

Thận hình móng ngựa là dị tật hợp nhất thận phổ biến nhất, với tỷ lệ mắc từ 1:400 đến 1:1800. Trong 95% trường hợp, cực dưới của hai thận được nối với nhau bằng một eo mô thận, thường bao gồm nhu mô có mạch máu nhưng đôi khi bị loạn sản hoặc xơ hóa. Trong khoảng 40% trường hợp, eo thắt nằm ở ngang mức đốt sống L4, nơi nó bị kẹt bên dưới vị trí xuất phát của động mạch mạc treo tràng dưới trong quá trình động mạch thận đi lên. Hiếm khi, eo thắt có thể nằm phía sau động mạch chủ và/hoặc tĩnh mạch chủ dưới. Một tỷ lệ nhỏ các trường hợp thận hình móng ngựa có cực trên dính liền với nhau. Sự hiện diện của eo thận ngăn cản sự xoay hoàn toàn về phía trong của bể thận và niệu quản phải uốn cong về phía trước để đi qua eo thận, điều này giải thích tỷ lệ mắc dị tật niệu quản-bể thận tương đối cao (20%) liên quan đến thận hình móng ngựa (Hình 5).

Hình 5. *Thận hình móng ngựa với tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận bên trái. Eo thận (cực dưới hợp nhất) được đánh dấu bằng hình vuông. Giãn đài bể thận được ghi nhận ở bên trái.*

Lạc chỗ thận chéo

Lạc chỗ thận chéo xảy ra khi một hoặc cả hai thận vượt qua đường giữa trong quá trình di chuyển. Có bốn loại lạc chỗ thận chéo: lạc chỗ thận chéo dính liền, trong đó thận lạc chỗ dính liền với thận đối bên (85% trường hợp), lạc chỗ thận chéo không dính liền, lạc chỗ thận chéo hai bên và lạc chỗ thận chéo đơn độc. Tỷ lệ nam giới mắc bệnh cao hơn một chút, và sự chuyển hướng từ trái sang phải xảy ra thường xuyên hơn từ phải sang trái. Trong trường hợp lạc chỗ thận chéo dính liền, điểm dính liền thường nằm giữa cực trên của thận lạc chỗ và cực dưới của thận ở vị trí bình thường (loại dính liền một bên).



Hình 6. Thận lạc chỗ dính chéo. Chụp niệu quản ngược dòng cho thấy các niệu quản riêng biệt. Thận trái nằm bên phải đường giữa. Cực trên của nó dính liền với cực dưới của thận phải.

Thận lạc chỗ thường không có triệu chứng. Khi được phát hiện, chúng thường kém phát triển hoặc có hình dạng bất thường. Trào ngược bàng quang niệu quản là dị tật đi kèm phổ biến nhất, được báo cáo ở 30–70% trường hợp thận ở trẻ em bị thận lạc chỗ. Điều thú vị là, trong các trường hợp thận lạc chỗ đơn thuần, hiện tượng trào ngược một bên thường được thấy ở thận chính vị trí. Sự xoay lệch và vị trí cắm cao của niệu quản có thể dẫn đến tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, ứ đọng nước tiểu và sỏi thận kèm theo. Hơn nữa, vì thận nhận được hệ mạch máu từ các mạch máu lân cận trong quá trình phát triển phôi thai, nên hệ thống mạch máu thường bất thường trong các trường hợp thận lạc chỗ và dị tật dính thận. Trong một nghiên cứu trên 90 quả thận hình móng ngựa, người

ta đã xác định được 387 động mạch, và gần một phần tư số bệnh nhân có cấu trúc tĩnh mạch thận bất thường.

Các dị tật di cư và hợp nhất cũng thường liên quan đến các dị tật không thuộc hệ tiết niệu. Ví dụ, thận hình móng ngựa xuất hiện ở 14–20% bé gái mắc hội chứng Turner. Thận lạc chỗ và thận hình móng ngựa thường gặp ở trẻ em bị dị tật hậu môn trực tràng và dị tật bộ phận sinh dục, đôi khi là một phần của hội chứng VACTERL . Ở nam giới, các dị tật bộ phận sinh dục có thể bao gồm hẹp niệu đạo và tinh hoàn ẩn. Trong khi chứng không có thận là dấu hiệu điển hình về hệ tiết niệu sinh dục ở nữ giới mắc dị tật ống Müller, thì chứng tử cung đôi và không có âm đạo cũng đã được báo cáo trong các dị tật di chuyển và hợp nhất liên quan.

Đánh giá và chẩn đoán

Sao chép

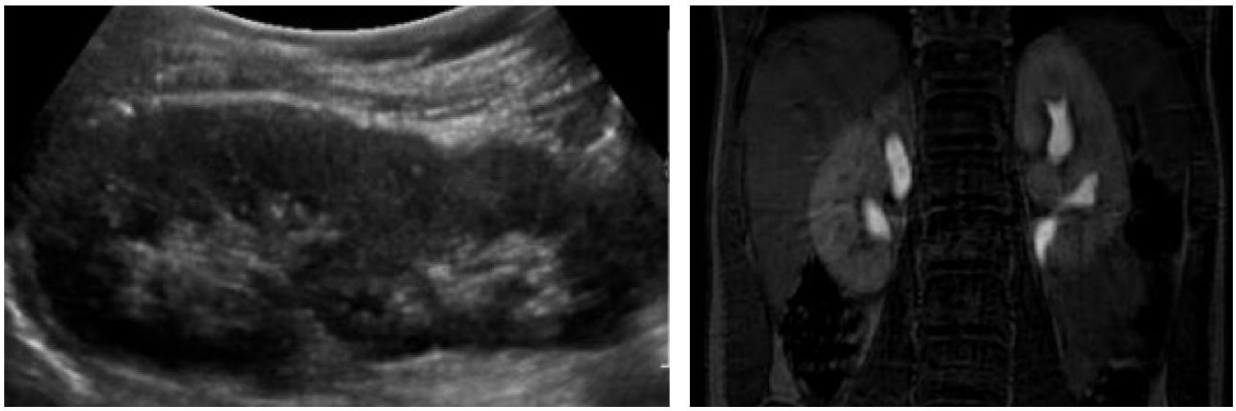
Dị tật nhân đôi có thể được chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm định kỳ. Sau sinh, dị tật nhân đôi thường được chẩn đoán khi thăm khám bệnh nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI); khoảng 8% trẻ em bị UTI được phát hiện mắc dị tật nhân đôi. Ở các bé gái đã biết tự đi vệ sinh, tình trạng niệu quản đôi có thể gây ra chứng tiểu không tự chủ nếu niệu quản lạc chỗ cắm vào vị trí xa hơn phức hợp cơ thắt niệu đạo. Trẻ em cũng có thể có các triệu chứng tắc nghẽn đường tiết niệu như đau âm ỉ hoặc chậm phát triển. Thông thường, hiện tượng nhân đôi nhiễm sắc thể được phát hiện tình cờ khi chụp chiếu hình ảnh.

Việc đánh giá dị tật niệu quản đôi tập trung vào chẩn đoán, phòng ngừa và điều trị chứng thận ứ nước, nhiễm trùng đường tiết niệu, rối loạn chức năng thận và các vấn đề về tiểu tiện. Dị tật đôi được phát hiện tình cờ mà không kèm theo các triệu chứng trên thì không cần điều tra thêm. Ngày càng có nhiều dị tật đôi được phát hiện trước sinh khi thận ứ nước hoặc giãn niệu quản được ghi nhận trên siêu âm sản khoa. Hiếm khi, có thể xuất hiện chứng loạn sản thận hai bên hoặc sẹo thận đáng kể, dẫn đến suy giảm chức năng thận. Cũng như tất cả trẻ em bị loạn sản thận, cần theo dõi chức năng thận và nồng độ điện giải, trẻ nên được sàng lọc huyết áp và protein niệu. Nhiều xét nghiệm khác nhau có thể cung cấp thông tin có giá trị về tình trạng niệu quản đôi hoàn toàn hoặc không hoàn toàn, lạc chỗ niệu quản, giãn niệu quản, túi niệu quản và chức năng thận tương đối.

Siêu âm

Về cơ bản, tất cả bệnh nhân mắc chứng thận đôi đều cần siêu âm thận và bàng quang. Điều này sẽ phát hiện chứng giãn đài bể thận cực trên và/hoặc cực dưới, giãn niệu quản, túi giãn niệu quản, và cung cấp một số thông tin về chức năng của từng đơn vị thận dựa trên hình thái nhu mô thận. Giãn đài bể thận cực trên có thể xảy ra do tắc nghẽn niệu quản lạc chỗ hoặc túi giãn niệu quản. Thường thấy kèm theo giãn niệu quản. Loạn sản nặng thường thấy do bệnh lý thận tắc nghẽn. Nhu mô thận bình thường không có giãn

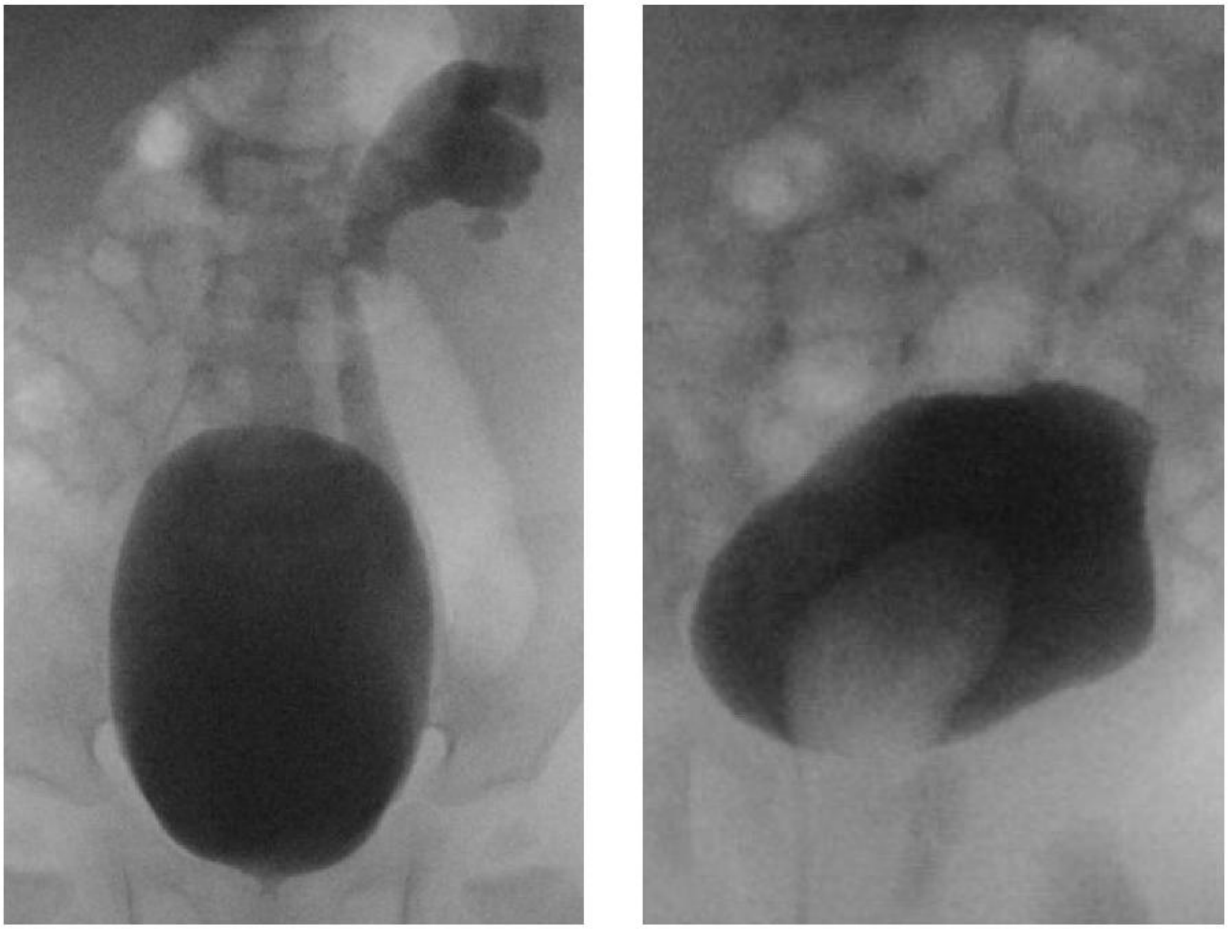
niệu quản có thể gợi ý thận đôi tình cờ hoặc niệu quản lạc chỗ không bị tắc nghẽn. Ở bé gái, điều này cần đặt câu hỏi về tình trạng tiểu không tự chủ liên tục để đánh giá xem có niệu quản lạc chỗ ở đoạn xa cơ thắt niệu đạo hay không (ví dụ: “bé đã từng bị khô niệu đạo chưa?”). Giãn đài bể thận phần dưới có thể do trào ngược bàng quang niệu quản, tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận , hoặc tắc nghẽn niệu quản thứ phát do túi giãn niệu quản cực trên. Trên siêu âm, túi giãn niệu quản xuất hiện như một cấu trúc dạng nang thành mỏng nằm trong bàng quang, có thể chứa các chất cặn bẩn gợi ý tình trạng ứ đọng nước tiểu hoặc nhiễm trùng.



Hình 7. Tiểu không tự chủ liên tục ở nữ giới do niệu quản lạc chỗ hai bên. A: Siêu âm thận cho thấy hai phần thận khỏe mạnh không bị giãn đài bể thận. B: Chụp niệu đồ cộng hưởng từ mô tả rõ cấu trúc niệu quản. Trong trường hợp này, cả hai niệu quản cực trên đều đổ vào âm đạo.

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu

Chụp niệu quản cản quang bàng quang (VCUG) là phương pháp chẩn đoán được lựa chọn để phát hiện và mô tả tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản. Trong các hệ thống niệu quản đôi, trào ngược vào niệu quản dưới chỉ ảnh hưởng đến các đài thận dưới bên, một hình ảnh X-quang được gọi là "dấu hiệu hoa huệ rủ". VCUG cũng có thể cho thấy các túi giãn niệu quản, xuất hiện dưới dạng các khuyết tật lấp đầy trong bàng quang và được nhìn thấy rõ nhất trong giai đoạn làm đầy sớm. Bản chất động của phương pháp này cung cấp thông tin về tắc nghẽn cổ bàng quang, sa túi giãn niệu quản và lật ngược túi giãn niệu quản, xuất hiện như một túi thừa bàng quang khi bàng quang căng đầy và cho thấy cơ tam giác bàng quang yếu. Nên thực hiện VCUG nếu thấy giãn đường tiết niệu trên siêu âm để đánh giá tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản mức độ nặng, và trước khi tái tạo đường tiết niệu vì sự hiện diện của trào ngược bàng quang niệu quản sẽ ảnh hưởng đến quyết định phẫu thuật.



Hình 8 A: "Dấu hiệu hoa huệ rủ xuống". Trào ngược bàng quang niệu quản vào niệu quản dưới làm đầy các đài thận dưới và giữa cực. Hệ thống thu thập phần trên không được lấp đầy. B: Túi giãn niệu quản xuất hiện như một khuyết tật lấp đầy trong bàng quang.

Xạ hình thận

Chụp xạ hình thận cho thấy chức năng và khả năng dẫn lưu tương đối của hai phần thận. Ở thận đôi không bệnh lý, chức năng tương đối của phần trên và phần dưới lần lượt là một phần ba và hai phần ba.[51]

Chụp niệu đạo cộng hưởng từ

MRU cung cấp chi tiết giải phẫu chính xác ở những bệnh nhân có cấu trúc giải phẫu phức tạp, khó quan sát bằng các phương pháp khác. MRU đặc biệt hữu ích trong việc theo dõi niệu quản lạc chỗ. MRU cũng hữu ích ở những bệnh nhân bị giãn niệu quản che khuất các phần khác của bàng quang, hoặc ở những bệnh nhân có dị tật tử cung, âm đạo hoặc các dị tật bàng quang khác. Phần mềm tính toán cho phép xác định chức năng thận khác nhau và thời gian vận chuyển nước tiểu, tuy nhiên phần mềm này đắt tiền, phức tạp và chưa được sử dụng rộng rãi.

Chụp niệu quản tĩnh mạch

Với sự ra đời của các phương pháp chẩn đoán khác, chụp niệu quản cản quang (IVU) hiện nay hiếm khi được thực hiện. Phương pháp này có thể phát hiện tình trạng niệu quản đôi và vị trí hợp lưu, lạc chỗ niệu quản và túi giãn niệu quản, cùng nhiều dị tật khác. Khi chức năng phần trên của niệu quản kém, các bệnh lý liên quan không phải lúc nào cũng được phát hiện và hình ảnh chụp muộn có thể hữu ích.

Các dị thường về di cư và hợp nhất

Các bất thường về sự phát triển và hợp nhất của thận thường là những phát hiện tình cờ. Thận lạc chỗ ở vùng chậu không giãn nở có thể khó quan sát trên siêu âm, và việc không có thận trong hố thận có thể bị hiểu nhầm là chứng không có thận bẩm sinh. Trong những trường hợp như vậy, sự hiện diện của mô thận hoạt động lạc chỗ được chứng minh rõ nhất bằng phương pháp chụp xạ hình thận bằng axit dimercaptosuccinic (DMSA). Chụp niệu đạo cản quang (VCUG) không bắt buộc nếu không có nhiễm trùng đường tiết niệu và giãn thận, vì trào ngược bàng quang niệu quản trong trường hợp này thường ở mức độ nhẹ và không có ý nghĩa lâm sàng.[55]Các triệu chứng như đau quặn thận và nhiễm trùng đường tiết niệu thường biểu thị các bệnh lý khác, chẳng hạn như trào ngược bàng quang niệu quản mức độ nặng, sỏi thận hoặc tắc nghẽn niệu quản - bể thận , tất cả đều phổ biến hơn ở trường hợp thận lạc chỗ và cần được đánh giá thêm.

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Việc điều trị chứng thận đôi phụ thuộc vào bệnh lý cụ thể, và bao gồm từ việc theo dõi có hoặc không kèm theo dự phòng kháng sinh đến phẫu thuật xâm lấn tối thiểu hoặc tái tạo đường tiết niệu hở. Trong trường hợp không có nhiễm trùng, tắc nghẽn hoặc tiểu không tự chủ, các dị tật thận đôi có thể được theo dõi an toàn. Dự phòng kháng sinh được chỉ định cho bệnh nhân bị thận đôi và giãn niệu quản do niệu quản lạc chỗ gây tắc nghẽn, túi niệu quản hoặc trào ngược bàng quang niệu quản gây giãn. Phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu có thể được thực hiện ở mức bàng quang (đường tiết niệu dưới) hoặc ở mức thận (đường tiết niệu trên). Phương pháp kết hợp cả đường tiết niệu trên và dưới hiếm khi cần thiết. Chức năng của thận và sự hiện diện của trào ngược bàng quang niệu quản là những yếu tố quan trọng trong việc lập kế hoạch phẫu thuật. Nếu bệnh nhân có bệnh lý ở mức bàng quang, bao gồm trào ngược bàng quang niệu quản hoặc túi giãn niệu quản lớn hoặc lạc chỗ, thì phương pháp tiếp cận đường tiết niệu dưới là tốt nhất.

Đường rạch túi niệu quản

Phương pháp nội soi giải áp túi giãn niệu quản được đề xuất lần đầu vào đầu những năm 1960. Cách tiếp cận ban đầu là mở rộng túi giãn niệu quản, phương pháp này thành công nhưng lại gây ra tỷ lệ trào ngược bàng quang niệu quản *mới* cao . Năm 1962, Zielinski đề xuất một đường rạch ngang thấp, ở phía trong, tại đáy của túi giãn niệu quản.[58]Phương

pháp này giúp giải áp niệu quản đầy đủ trong khi mô niệu quản còn sót lại tạo thành một van nắp chức năng để ngăn ngừa trào ngược bàng quang niệu quản *mới* . Lỗ mở được tạo ra phải nằm trong bàng quang để tránh bị tắc nghẽn do cổ bàng quang đóng kín. Có thể thực hiện rạch bằng dao điện, laser hoặc dao lạnh. Tỷ lệ giải áp ban đầu thành công đạt trên 90% ở bệnh nhân. Gần đây hơn, một phương pháp "chọc thủng bằng bình tưới" đã được đề xuất trong trường hợp không có nhiễm trùng, trong đó túi giãn niệu quản được chọc thủng 10-20 lần bằng tia laser. Kỹ thuật này mang lại hiệu quả giảm áp lâu dài với hiện tượng trào ngược do can thiệp y khoa giảm đáng kể, tuy nhiên nhu cầu thực hiện các thủ thuật thứ cấp vẫn chưa được nghiên cứu kỹ lưỡng. Đối với chứng giãn niệu quản trong bàng quang, bất kể kỹ thuật nào, việc giảm áp nội soi ban đầu thường là can thiệp duy nhất cần thiết. Đối với chứng giãn niệu quản lạc chỗ, kết quả lâu dài không tốt lắm; phẫu thuật giải áp giãn niệu quản có thể được coi là một biện pháp tạm thời vì 50% đến 80% trường hợp sẽ cần tái tạo thứ phát do trào ngược có triệu chứng hoặc tiểu không tự chủ.

Tiêm dưới niệu quản

Cũng như ở hệ thống đơn, trào ngược bàng quang niệu quản ở hệ thống kép có thể được điều trị bằng cách tiêm chất làm đầy vào dưới niệu quản. Ban đầu, tỷ lệ thành công được báo cáo là thấp hơn so với hệ thống đơn, mặc dù các phân tích sau đó cho thấy tỷ lệ thành công tương đương.[64]Nhà sản xuất dextranomer-axit hyaluronic (Deflux®) gần đây đã loại bỏ chống chỉ định tiêm trùng lặp. Sự thuyên giảm của trào ngược bàng quang niệu quản sau khi tiêm dưới niệu quản có liên quan đến tuổi tác, giới tính, mức độ và thời điểm trào ngược, và được thảo luận chi tiết trong chương tiếp theo dành riêng cho trào ngược bàng quang niệu quản.

Kẹp niệu quản

Kẹp niệu quản là một kỹ thuật mới được mô tả để điều trị tình trạng tắc nghẽn và không hoạt động của phần trên niệu quản. Niệu quản đoạn trên được cắt ngang, dẫn lưu và thắt lại gần thận bằng phương pháp nội soi ổ bụng với kỳ vọng mô thận không hoạt động sẽ teo lại. Kỹ thuật này tránh được nguy cơ trào ngược *mới* liên quan đến việc chọc thủng túi niệu quản và ít xâm lấn hơn so với phương pháp tái tạo truyền thống đối với niệu quản lạc chỗ, nhưng đòi hỏi phải theo dõi liên tục và tiềm ẩn các rủi ro bao gồm tắc nghẽn có triệu chứng, nhiễm trùng, thậm chí là viêm thận mủ, và do đó chưa được áp dụng rộng rãi.

Tái tạo đường tiết niệu dưới

Đường tiết niệu dưới có thể được tiếp cận qua đường trong hoặc ngoài bàng quang. Các phẫu thuật ngoài bàng quang, chẳng hạn như nối niệu quản với niệu quản khác, có thể được thực hiện qua đường rạch bẹn hoặc đường rạch Gibson, tùy thuộc vào tuổi của bệnh nhân. Sàn ống bẹn được mở ra, khoang quanh bàng quang được phát triển và các niệu

quản được tìm thấy ở phía sau bên cạnh dây chằng rốn trong. Một số người sẽ đặt trước ống thông niệu quản vào các niệu quản không giãn để hỗ trợ việc xác định vị trí của chúng. Ở nam giới, cần cẩn thận để tránh làm tổn thương ống dẫn tinh, vốn phủ lên các niệu quản. Các phẫu thuật trong bàng quang, chẳng hạn như cấy ghép lại niệu quản chéo tam giác, được thực hiện qua đường rạch Pfannenstiel. Các phương pháp nội soi ổ bụng bao gồm việc đặt các cổng truyền thống cho phẫu thuật vùng chậu, bao gồm cổng camera rốn và các cổng làm việc dưới rốn bên trái và bên phải.

Nối niệu quản-niệu quản

Phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản là một giải pháp tuyệt vời khi chỉ có bệnh lý ở cực trên hoặc cực dưới của niệu quản, nhưng không phải cả hai. Nếu có hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản dưới khu trú, niệu quản dưới có thể được nối với niệu quản trên theo kiểu nối bên. Thông thường hơn, phẫu thuật nối niệu quản trên với niệu quản dưới được thực hiện trong trường hợp niệu quản lạc chỗ gây ra són tiểu hoặc tắc nghẽn đường tiểu. Niệu quản cực trên bị tắc nghẽn do các túi giãn niệu quản nhỏ trong bàng quang cũng có thể được điều trị bằng phẫu thuật nối niệu quản; các túi giãn niệu quản lớn hoặc túi giãn niệu quản lạc chỗ có thể cần phẫu thuật trong bàng quang để cắt bỏ túi giãn niệu quản và tái tạo sàn bàng quang. Phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản (ureteroureterostomy) có một số ưu điểm. Nó tránh được việc bóc tách phức tạp xung quanh rốn thận cần thiết trong phẫu thuật cắt bỏ một phần thận (heminephrectomy), và tránh được việc phải mở bàng quang hoặc thu hẹp các niệu quản bị giãn như yêu cầu trong phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản truyền thống. Nếu không có sự giãn nở niệu quản, niệu quản nên được tạo hình dạng cái thìa để tạo ra một chỗ nối thông thoáng. Tỷ lệ thành công lâu dài vượt quá 90% khi được thực hiện bởi các bác sĩ giàu kinh nghiệm. Các rủi ro bao gồm trào ngược niệu quản (hiện tượng "yo-yo"), tổn thương niệu quản nhận, hẹp chỗ nối, rò rỉ nước tiểu và nhiễm trùng mỏm niệu quản, tất cả đều hiếm gặp. Nối niệu quản gần với việc cắt bỏ mỏm niệu quản xa có thể làm giảm nguy cơ nhiễm trùng mỏm niệu quản và dễ dàng thực hiện bằng phương pháp nội soi ổ bụng. Nếu hai niệu quản có chung một bao, việc cắt bỏ phần gốc niệu quản xa không nên được thực hiện quá mạnh tay để tránh làm tổn thương nguồn cung cấp máu chung. Nếu đặt stent, stent có thể đi xuyên qua chỗ nối hoặc nằm yên trong niệu quản nhận.

Cấy ghép lại niệu quản

Trào ngược bàng quang niệu quản đơn độc trong hệ thống niệu quản đôi được điều trị tương tự như trong hệ thống niệu quản đơn. Khi có trào ngược bàng quang niệu quản kèm theo niệu quản lạc chỗ hoặc bị tắc nghẽn cần can thiệp, phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản theo truyền thống là phương pháp được lựa chọn. Ở đoạn xa, các niệu quản đôi thường nằm trong một bao chung và có chung nguồn cung cấp máu *ở đoạn xa. Trong trường hợp này, các niệu quản phải được di động và cấy ghép lại toàn bộ* . Niệu quản lạc

chỗ không nhất thiết phải có chung nguồn cung cấp máu với niệu quản cực dưới. Trong trường hợp này, các niệu quản có thể được cấy ghép lại một cách độc lập. Ngoài ra, có thể thực hiện kết hợp phẫu thuật nối niệu quản trên xuống dưới và cấy ghép lại niệu quản dưới.

Niệu quản có thể được cấy ghép lại thông qua đường tiếp cận trong bàng quang hoặc ngoài bàng quang, có hoặc không kèm theo tạo hình niệu quản. Cấy ghép ngoài bàng quang hai bên được tránh do nguy cơ tổn thương đám rối thần kinh vùng chậu và bí tiểu. Cấy ghép lại niệu quản bị tắc nghẽn hoặc lạc chỗ, tạo hình niệu quản và cắt bỏ túi giãn niệu quản kèm theo đòi hỏi phải cắt rời niệu quản và mở niêm mạc bàng quang, và nhiều bác sĩ phẫu thuật thích phương pháp tiếp cận trong bàng quang trong trường hợp này. Các phương pháp nội soi bàng quang để cấy ghép lại niệu quản đã được mô tả, nhưng kết quả lâu dài vẫn chưa được báo cáo và phương pháp nội soi ổ bụng truyền thống là ngoài bàng quang. Tỷ lệ thành công của phẫu thuật cấy ghép lại ống thông thường là trên 95%, tương tự như phẫu thuật cấy ghép lại hệ thống đơn lẻ.

Phẫu thuật cắt bỏ túi giãn niệu quản và tái tạo bàng quang

Những trường hợp giãn niệu quản không thể dẫn lưu bằng nội soi, hoặc giãn niệu quản lớn kèm theo cấu trúc cơ bất thường bên dưới, đôi khi được điều trị bằng phẫu thuật mở. Điều này có thể bao gồm cắt bỏ hoặc tạo túi cho niệu quản giãn, tái tạo sàn bàng quang và/hoặc tái tạo cổ bàng quang. Phẫu thuật cắt bỏ túi giãn niệu quản thường được thực hiện cùng lúc với phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản. Niêm mạc dư thừa được cắt bỏ, cần cẩn thận để không để lại vạt niêm mạc có thể gây tắc nghẽn bàng quang. Khuyết tật cơ bàng quang có thể được tái tạo để đảm bảo đủ chỗ dựa cho niệu quản được cấy ghép lại. Trào ngược bàng quang sang bên đối diện có thể xảy ra, có lẽ do biến dạng tam giác bàng quang, mặc dù ý nghĩa lâm sàng chưa rõ ràng. Khi túi giãn niệu quản kéo dài quá cổ bàng quang, có nguy cơ đáng kể bị són tiểu do gắng sức và rối loạn chức năng bàng quang. Cần phải phẫu thuật cẩn thận, tuy nhiên ngay cả với kỹ thuật tỉ mỉ, kết quả tiểu tiện và kiểm soát tiểu tiện vẫn kém và được cho là do bẩm sinh hơn là do mắc phải.

Mở niệu quản qua da

Đây là một thủ thuật tạm thời được thực hiện trong trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu ở bệnh nhân trẻ tuổi. Phương pháp này được chỉ định cho trường hợp nhiễm trùng, tắc nghẽn niệu quản cực trên hoặc niệu quản cực dưới trào ngược kèm theo nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát khi đang điều trị dự phòng bằng kháng sinh. Phương pháp phẫu thuật mở tương tự như phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản (ureteroureterostomy). Niệu quản bệnh lý được rạch hoặc cắt ngang và tạo túi dẫn lưu ra vết mổ da vùng bẹn. Ở trẻ sơ sinh, sự kết hợp giữa bàng quang nhỏ và niệu quản giãn rộng khiến việc tạo đường hầm niệu quản không đủ rộng, và việc cấy ghép lại thường bị trì hoãn. Tình trạng giãn niệu quản thường được cải thiện khi dẫn lưu, điều này có thể giúp tránh cần phải chỉnh

sửa khi cấy ghép lại. Phẫu thuật tái tạo dứt điểm được thực hiện khi bệnh nhân được 1-2 tuổi. Đặc biệt, phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản là một lựa chọn tuyệt vời để điều trị chứng giãn niệu quản khi không có sẵn thiết bị nội soi.

Phương pháp tiếp cận đường dẫn trên

Phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu trên phù hợp khi không có bệnh lý đường tiết niệu dưới cần điều trị. Tuy nhiên, phương pháp phẫu thuật đường tiết niệu dưới thường được xem xét do tính dễ thực hiện và tỷ lệ thành công tương đối cao.

Cắt bỏ một nửa thận

Chỉ định cắt bỏ nửa trên thận là khi cực trên thận hoạt động kém kèm theo tiểu không tự chủ hoặc bệnh lý ở cực trên (ví dụ: viêm bể thận, sỏi thận). Niệu quản cực trên được chia cắt và dùng để kéo căng. Các mạch máu vùng rốn thận cực trên được thắt lại, và mô thận không còn khả năng sống được phân định và cắt bỏ. Ngoài ra, mô thận cực trên, thường ít được tưới máu và dễ dàng phân biệt với cực dưới khỏe mạnh, có thể được cắt bỏ và lần theo các mạch máu vùng rốn thận cực trên và niệu quản, sau đó được chia cắt. Điều này đơn giản hóa việc bóc tách vùng rốn thận nhưng có nguy cơ chảy máu. Mép cắt của mô thận được che phủ bằng màng Gerota và mô mỡ quanh thận. Niệu quản cực trên thừa được loại bỏ nhưng phần gốc niệu quản còn lại được giữ nguyên *tại chỗ* . Cần hết sức cẩn thận để không làm tổn thương nguồn cung cấp máu cho mô thận cực dưới hoặc niệu quản.

Mất chức năng cực dưới là biến chứng nghiêm trọng nhất liên quan đến phẫu thuật cắt bỏ một nửa thận trên, với tỷ lệ được báo cáo lên tới chín phần trăm. Tình trạng này có thể do tổn thương rốn thận hoặc xoắn thận còn lại sau phẫu thuật, và thường gặp hơn ở trẻ em dưới 1 tuổi. Đối với thận được di động hoàn toàn, cần xem xét phẫu thuật cố định thận để ngăn ngừa xoắn phần thận còn lại. Các biến chứng khác bao gồm chảy máu sau phẫu thuật (<5%), tụ dịch nước tiểu (5–20%, thường gặp hơn trong các thủ thuật nội soi, hiếm khi có ý nghĩa lâm sàng). Mặc dù phẫu thuật cắt bỏ một phần thận trên từng là phương pháp được lựa chọn cho trường hợp cực trên thận không hoạt động mà không có trào ngược cực dưới, nhưng xu hướng hiện nay đang chuyển sang phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản (ureteroureterostomy), một phẫu thuật đơn giản hơn với tỷ lệ thành công tương tự và ít rủi ro hơn đối với chức năng cực dưới.

Cắt bỏ nửa dưới thận ít phổ biến hơn. Phẫu thuật này được thực hiện đối với các bệnh lý có ý nghĩa lâm sàng (ví dụ: nhiễm trùng, tắc nghẽn có triệu chứng, sỏi thận) trong trường hợp nửa dưới thận không hoạt động nhưng cực trên vẫn được bảo tồn. Tình trạng này xảy ra do tắc nghẽn niệu quản - bể thận hoặc trào ngược bàng quang niệu quản mức độ nặng. Ca phẫu thuật này có thể khó khăn hơn so với cắt bỏ nửa trên thận, vì cực dưới nằm lồng vào cực trên nên rất khó tách rời. Các biến chứng và kết quả tương tự như cắt bỏ nửa trên thận.

Phẫu thuật tạo hình bể thận, nối bể thận với niệu quản, nối niệu quản-niệu quản đoạn gần

Như đã đề cập trước đó, phẫu thuật nối niệu quản với vị trí nối gần có một số ưu điểm so với vị trí nối xa. Với phương pháp nội soi, vết mổ ở sườn được tránh và tỷ lệ biến chứng thêm so với vị trí nối xa là không đáng kể. Tắc nghẽn niệu quản - bể thận ở cực dưới đòi hỏi phải tiếp cận từ đường tiết niệu trên. Kỹ thuật cụ thể phụ thuộc vào cấu hình của hệ thống dẫn niệu. Trong trường hợp niệu quản đôi không hoàn toàn, niệu quản dưới có thể ngắn, ngăn cản việc thực hiện phẫu thuật tạo hình bể thận truyền thống. Phẫu thuật nối bể thận - niệu quản được thực hiện bằng cách tạo một đường nối bên cạnh hoặc đầu nối bên cạnh giữa bể thận cực dưới bị tắc nghẽn và niệu quản cực trên. Nếu có hiện tượng trào ngược cực dưới đồng thời, phương pháp nối tận cùng bên với dẫn lưu và thắt mỏm niệu quản là tốt nhất. Trong trường hợp thận đôi hoàn toàn, phẫu thuật tạo hình bể thận truyền thống là một lựa chọn thay thế giúp tránh các rủi ro cho hệ thống dẫn lưu phía trên. Các biến chứng và kết quả tương tự như phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản và phẫu thuật tạo hình bể thận truyền thống.

Các dị thường về di cư và hợp nhất

Việc chẩn đoán thận lạc chỗ hoặc thận hình móng ngựa không biến chứng có thể chỉ cần siêu âm. Nếu không có giãn đài bể thận và trẻ không có triệu chứng, thì không cần thiết phải làm thêm các xét nghiệm khác. Trong trường hợp hố thận trống, chụp xạ hình DMSA có thể giúp xác định vị trí mô thận lạc chỗ. Cần tiến hành thêm các xét nghiệm nếu có tình trạng giãn thận hoặc tiền sử nhiễm trùng đã được ghi nhận gây lo ngại về trào ngược bàng quang niệu quản. Điều quan trọng cần nhấn mạnh là đa số bệnh nhân không gặp vấn đề gì với vị trí thận bất thường của họ, và can thiệp phẫu thuật chỉ nên giới hạn ở việc điều chỉnh các bệnh lý, tắc nghẽn hoặc trào ngược đi kèm. Khi cần phẫu thuật, các bác sĩ phẫu thuật phải lường trước được cấu trúc mạch máu thận bất thường.

Điểm chính

- Các bất thường về nhân đôi và di chuyển nhiễm sắc thể rất phổ biến, và hầu hết đều không có ý nghĩa lâm sàng.
- Các bệnh lý có ý nghĩa lâm sàng rất đa dạng. Việc điều trị tập trung vào chẩn đoán, phòng ngừa và điều trị tắc nghẽn đường tiết niệu, nhiễm trùng, rối loạn chức năng thận và các vấn đề về tiểu tiện.
- Trong trường hợp niệu quản đôi hoàn toàn, niệu quản trên dễ bị tắc nghẽn do túi niệu quản hoặc vị trí cắm lạc chỗ, trong khi niệu quản dưới dễ bị trào ngược bàng quang niệu quản.

- Việc điều trị chứng giãn niệu quản ngoài bàng quang rất phức tạp, và có thể gây ra các vấn đề kéo dài về tiểu tiện và khả năng kiểm soát đại tiện.
- Cần xem xét chức năng thận của cả phần trên và phần dưới, cũng như sự hiện diện của trào ngược bàng quang niệu quản khi lập kế hoạch phẫu thuật trong hệ thống thận đôi.
- Khi cần phẫu thuật trong trường hợp thận lạc chỗ, cần lưu ý rằng hệ thống mạch máu thận sẽ bị bất thường

Chương 16: Trào ngược bàng quang – niệu quản (Vesicoureteral Reflux – VUR)

Trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) là hiện tượng nước tiểu chảy ngược từ bàng quang vào niệu quản và đôi khi cả thận. VUR là một yếu tố nguy cơ gây viêm bể thận tái phát, sẹo thận, suy thận và tăng huyết áp, đồng thời được coi là nguyên nhân gây bệnh thận giai đoạn cuối ở trẻ em. Việc điều trị chứng trào ngược chủ yếu nhằm mục đích giảm thiểu sự phát triển của các tác dụng phụ lâu dài thông qua việc ngăn ngừa viêm thận bể thận.

Trong vài thập kỷ qua, đã có một sự thay đổi lớn trong việc đánh giá và quản lý chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , và các bác sĩ lâm sàng cần nhận thức được những tranh cãi trong việc điều trị VUR . Có vẻ như việc điều trị tích cực chứng trào ngược đã cải thiện kết quả cho một số trẻ em, dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh thận liên quan đến trào ngược tiếp tục giảm, nhưng các tài liệu tiết niệu gần đây cho thấy diễn biến tự nhiên của VUR không theo một con đường thống nhất. Nhiều trẻ em bị trào ngược không được lợi ích gì từ việc chẩn đoán hoặc điều trị, vì tỷ lệ tự khỏi mà không có tác dụng phụ rất cao. Xác định rõ trẻ em nào thực sự được hưởng lợi từ điều trị là thách thức lớn nhất đối với sự tiến bộ trong quản lý chứng trào ngược bàng quang niệu quản.

Bối cảnh, Tỷ lệ mắc bệnh và Sinh lý bệnh

Trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) xảy ra ở khoảng 1-3% trẻ em, và 2,3% bệnh nhân suy thận giai đoạn cuối (ESRD) mới khởi phát ở độ tuổi 0-21 tại Hoa Kỳ được báo cáo là có chẩn đoán chính là bệnh lý thận do trào ngược. Tỷ lệ mắc ESRD với bệnh lý thận do trào ngược là nguyên nhân chính đã giảm đều đặn trong hai mươi năm qua.[7]Các nghiên cứu quốc tế trước đây ước tính tỷ lệ mắc bệnh cao hơn, khoảng 10%.

Mặc dù các tài liệu giải phẫu đề cập đến khái niệm trào ngược đã xuất hiện từ thế kỷ thứ nhất sau Công nguyên, nhưng các nghiên cứu quan trọng vào những năm 1950 mới thực sự góp phần giúp chúng ta hiểu rõ hơn về mối liên hệ giữa trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , viêm thận bể thận mãn tính và sẹo thận như ngày nay.

Trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) có thể được phân loại là nguyên phát hoặc thứ phát. VUR nguyên phát là do đoạn niệu quản nằm trong thành bàng quang ngắn bất thường, luồn qua cơ bàng quang tại chỗ nối niệu quản - bàng quang. Ở chỗ nối bình thường, đoạn niệu quản nằm trong thành bàng quang bị nén thụ động trong quá trình bàng quang đầy, tạo ra cơ chế chống trào ngược. Cơ chế này phụ thuộc vào tỷ lệ chiều dài trên đường kính đoạn niệu quản nằm trong thành bàng quang và góc chèn của niệu quản vào bàng quang.

Đường hầm bàng quang ngắn có liên quan đến VUR , và chiều dài đường hầm tỷ lệ nghịch với mức độ nghiêm trọng của hiện tượng trào ngược.

Trào ngược bàng quang niệu quản thứ phát xảy ra khi chức năng đường tiết niệu dưới bất thường và áp lực trong bàng quang tăng cao vượt qua cơ chế chống trào ngược và có liên quan đến các tình trạng như tắc nghẽn đường ra bàng quang (ví dụ: van niệu đạo sau) hoặc bàng quang thần kinh. Trào ngược bàng quang niệu quản thứ phát cũng có thể gặp ở trẻ em không có bất thường về hệ tiết niệu sinh dục hoặc thần kinh, nhưng lại bị rối loạn chức năng bàng quang và ruột. Nguyên nhân thường gặp nhất của trào ngược thứ phát là rối loạn chức năng ruột và bàng quang không do thần kinh, đây cũng là một trong những yếu tố nguy cơ lớn nhất gây nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .

Sự di truyền

Bệnh VUR nguyên phát có tính di truyền mạnh , với tỷ lệ mắc bệnh tương đồng ở cặp song sinh cùng trứng là 80% và cặp song sinh khác trứng là 35% . Nhiều biến thể di truyền liên quan đến các bất thường trong sự hình thành chồi niệu quản đã được xác định ở bệnh nhân mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát , mặc dù chưa có gen nào được xác định là chiếm ưu thế. Xác suất một người anh chị em ruột không phải sinh đôi bị trào ngược dạ dày là khoảng 25% và khả năng con cái bị trào ngược dạ dày là khoảng 35-50%. Điều thú vị là, mối quan hệ này không mạnh mẽ ở trẻ em bị rối loạn chức năng bài tiết, điều này có thể cho thấy bản chất thứ phát của VUR ở nhóm đối tượng này.

Trào ngược bàng quang niệu quản, nhiễm trùng đường tiết niệu và sẹo thận

Ý nghĩa lâm sàng của trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) chủ yếu nằm ở mối liên hệ của nó với chứng loạn sản thận bẩm sinh cũng như tổn thương nhu mô thận xảy ra thứ phát do viêm bể thận tái phát. Ít nhất một phần ba bệnh nhân VUR có sẹo thận. Sự hiện diện của sẹo cho thấy có các vùng tổn thương thận và làm tăng nguy cơ mắc các biến chứng bất lợi lâu dài.

Bệnh thận trào ngược bẩm sinh

Ở trẻ sơ sinh mắc VUR , sẹo đã được phát hiện có liên quan đến tình trạng trào ngược nặng trước khi xuất hiện nhiễm trùng đường tiết niệu trên lâm sàng . Những "sẹo bẩm sinh" này được cho là những vùng loạn sản hoặc thiểu sản khu trú do quá trình hình thành

thận bất thường, trái ngược với tổn thương mô bình thường sau viêm bể thận. Loạn sản thận bẩm sinh có thể khó phân biệt với sẹo thận mắc phải do nhiễm trùng. Vì chụp xạ hình DMSA không được thực hiện thường xuyên ở trẻ sơ sinh, nên chưa biết tỷ lệ sẹo thận do tổn thương nhiễm trùng thực chất là do bất thường trong quá trình phôi thai là bao nhiêu. Mặc dù nguyên nhân cuối cùng vẫn chưa rõ ràng, nhưng đây là những vùng suy giảm chức năng thận và có thể liên quan đến tỷ lệ mắc bệnh và tử vong đáng kể, độc lập với sự phát triển của sẹo thận do nhiễm trùng.

Viêm bể thận và sẹo thận

Nhiễm trùng đường tiết niệu rất phổ biến ở trẻ em, ảnh hưởng đến khoảng 5% bé gái và khoảng một nửa số đó ở bé trai. Ước tính có khoảng 30-40% trẻ em dưới 5 tuổi bị nhiễm trùng đường tiết niệu có dấu hiệu trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) khi được thăm khám kỹ hơn. Sẹo thận được cho là xảy ra khi nước tiểu nhiễm trùng tiếp xúc với nhu mô thận gây ra phản ứng viêm; nó có liên quan đến nguy cơ gia tăng tăng huyết áp, protein niệu và suy thận.

Tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) như một yếu tố làm tăng nguy cơ tổn thương thận do nhiễm trùng lần đầu tiên được nhận biết ở bệnh nhân bị tổn thương tủy sống. Sau khi phẫu thuật điều chỉnh, những trẻ này ít bị viêm bể thận và nhiễm trùng huyết đường tiết niệu hơn. Các nghiên cứu sâu hơn đã chứng minh tỷ lệ hình thành sẹo thận mới ở trẻ em bị trào ngược nguyên phát thấp hơn so với trẻ bị trào ngược thứ phát do bàng quang thần kinh hoặc rối loạn tiểu tiện.

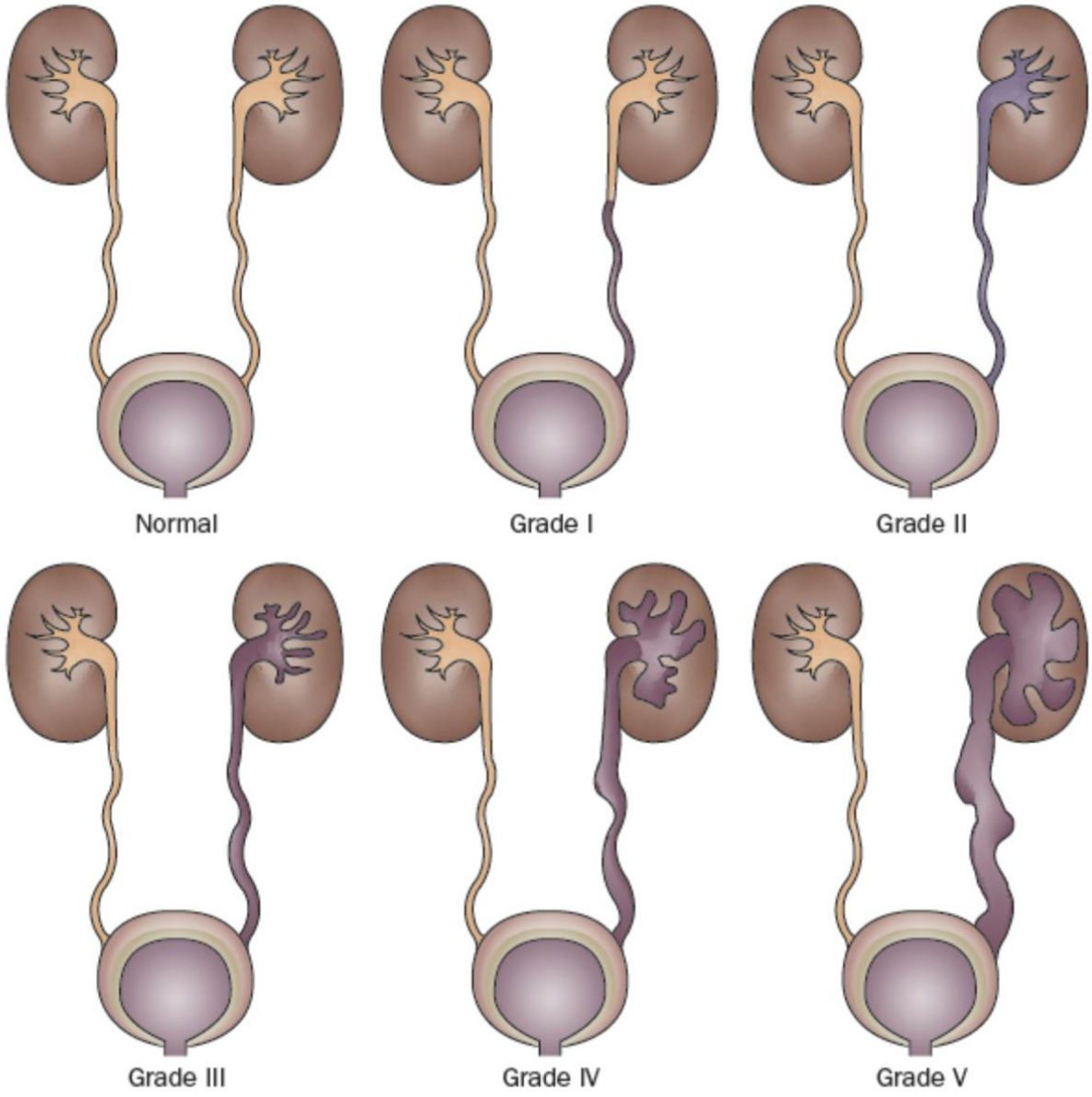
Tổn thương thận vĩnh viễn do viêm bể thận có thể được nhận biết qua sẹo thận trên hình ảnh chụp xạ hình thận bằng axit dimercaptosuccinic 99mTc (DMSA). Trong một phân tích tổng hợp nghiên cứu về sự hiện diện của tổn thương thận ở trẻ em nhập viện do nhiễm trùng đường tiết niệu, khoảng 34% trẻ em bị viêm bể thận có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , và trong số những trẻ có cả VUR và viêm bể thận, 72% có kết quả chụp DMSA bất thường .

Sẹo thận trên hình ảnh xạ hình hạt nhân có thể được phát hiện trong hoặc ngay sau một đợt viêm bể thận cấp tính. Hậu quả của sẹo thận có thể không biểu hiện rõ ràng trong nhiều năm; đã có trường hợp ghi nhận khoảng thời gian từ 30-40 năm giữa lần viêm bể thận gây sẹo đầu tiên và sự phát triển của tăng huyết áp hoặc bệnh thận giai đoạn cuối. Khoảng thời gian kéo dài giữa tổn thương thận ban đầu rõ ràng và các biểu hiện lâm sàng cho thấy cần thiết phải theo dõi lâu dài các bệnh nhân mắc VUR .

Phân loại mức độ trào ngược và các yếu tố dự báo kết quả khác

Vì chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) thường tự khỏi ở hầu hết trẻ em, nhưng ở những trẻ khác lại có thể gây ra những di chứng lâm sàng nghiêm trọng, nên việc xác định những trẻ có nguy cơ cao nhất là mục tiêu chính trong quản lý VUR . Nghiên cứu

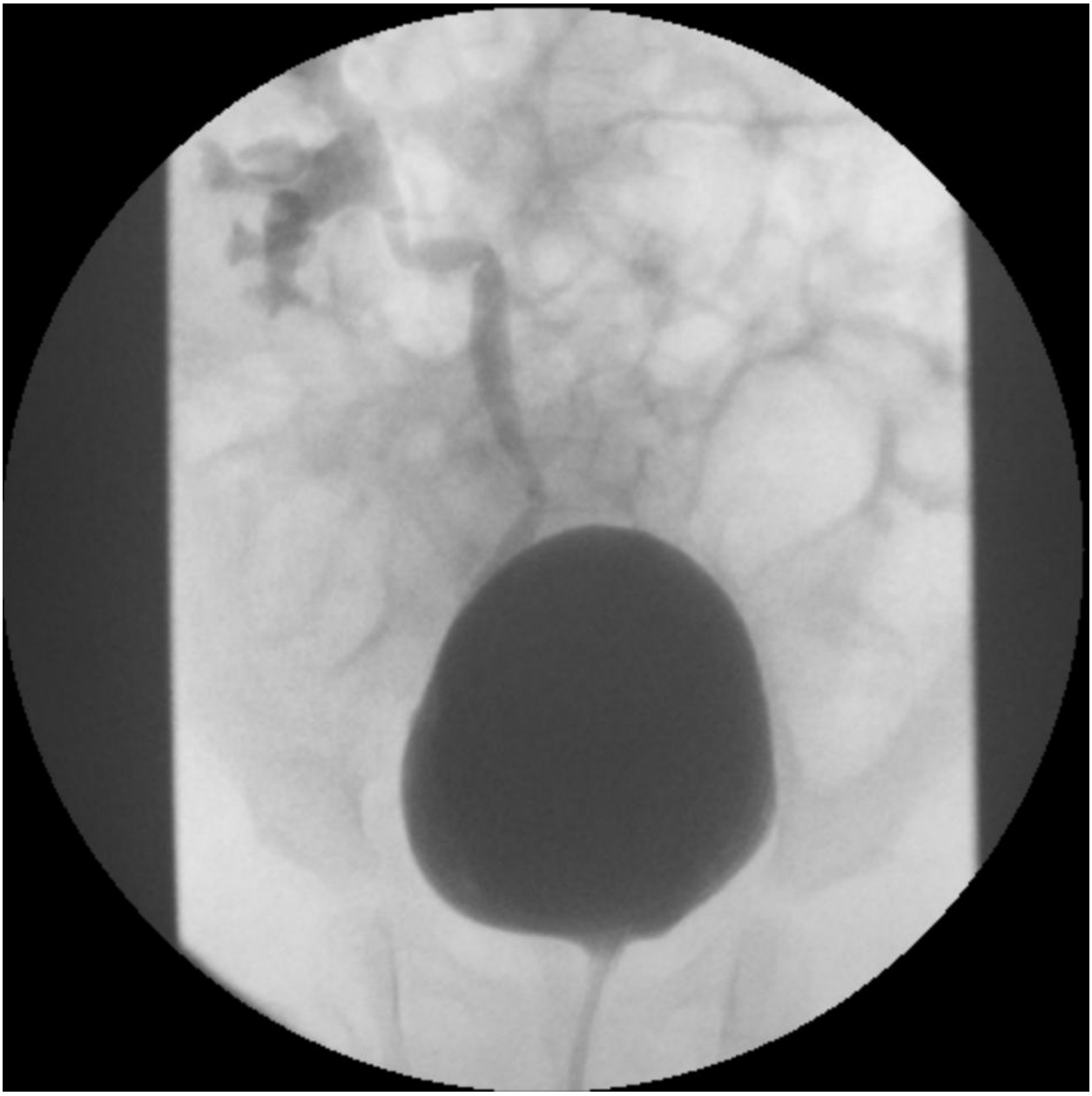
Trào ngược Quốc tế đã phân loại VUR theo thang điểm 5 mức độ được xác định bởi mức độ dòng chảy ngược của nước tiểu và sự biến dạng kèm theo của hệ thống bể thận. Mức độ bệnh cao hơn thường đi kèm với tỷ lệ tự khỏi bệnh thấp hơn và tỷ lệ hình thành sẹo thận cao hơn.



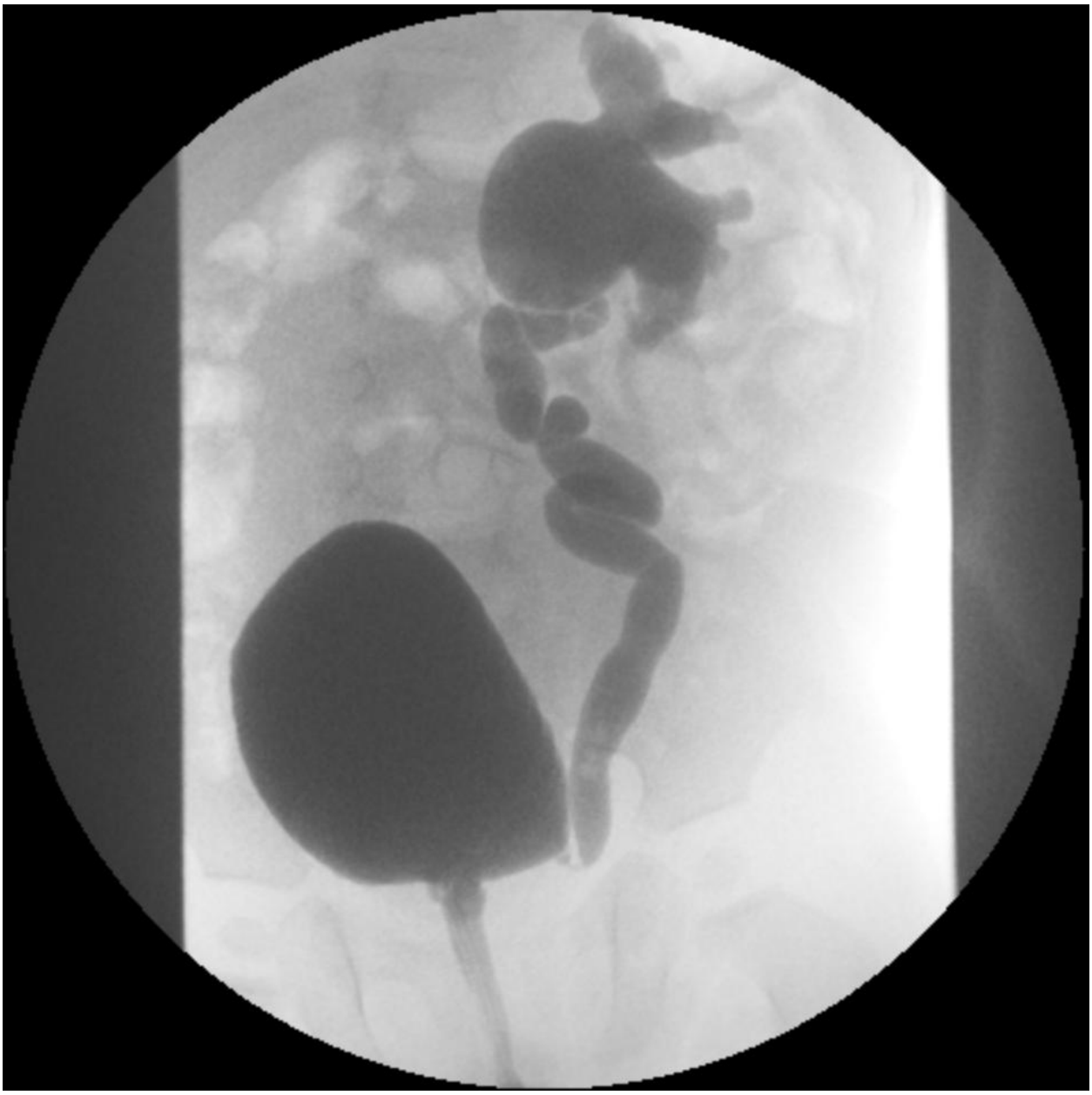
Hình 1. Hệ thống phân loại trào ngược quốc tế.

- Độ I: chỉ trào ngược vào niệu quản
- Độ II: trào ngược vào hệ thống bể thận không giãn nở
- Độ III: giãn hệ thống dẫn niệu

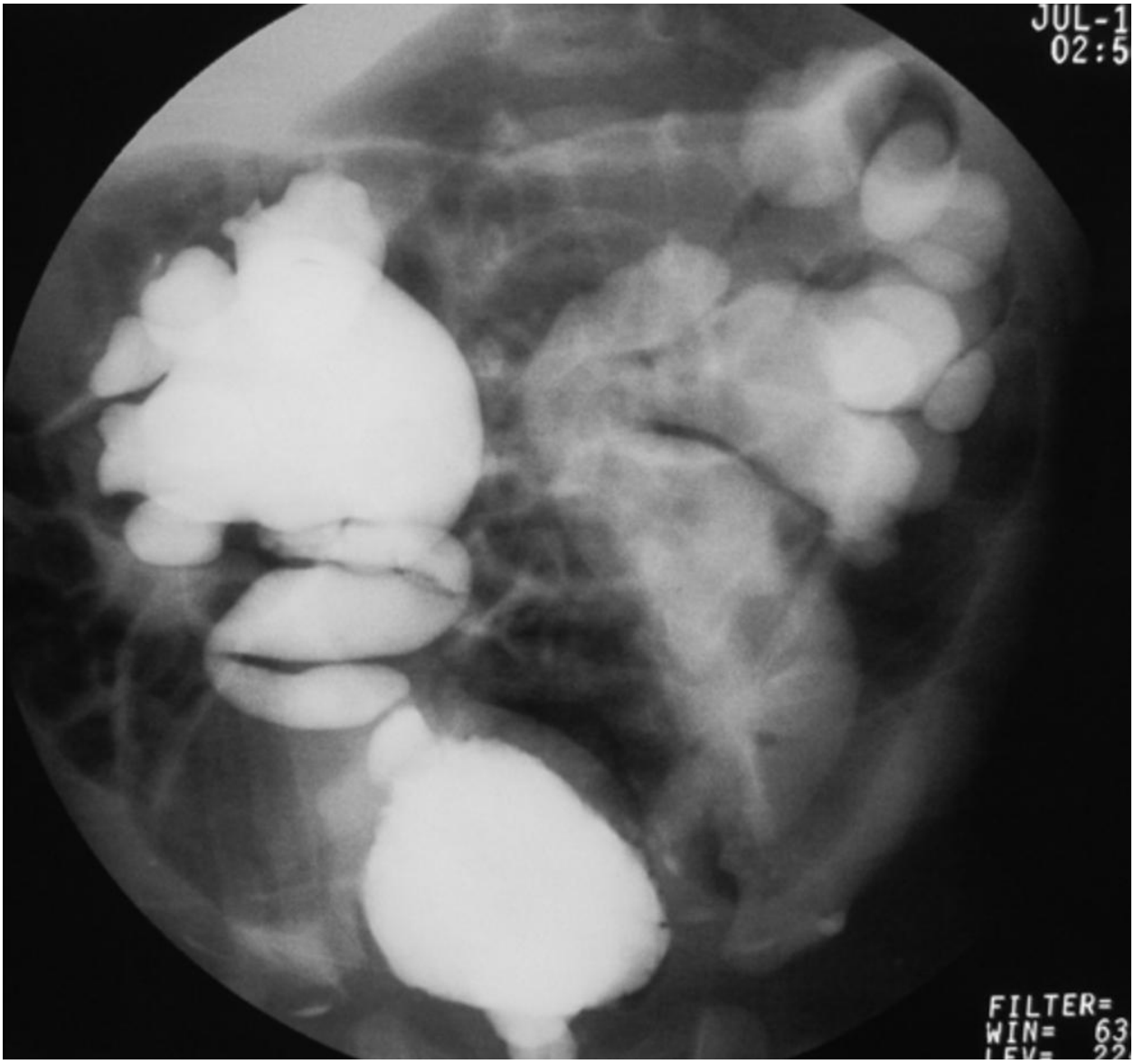
- Độ IV: giãn rộng hơn với sự tù đầu của đài thận và sự ngoằn ngoèo của niệu quản
- Độ V: giãn rộng hệ thống thu thập nước tiểu và niệu quản ngoằn ngoèo nghiêm trọng



Hình 2. VUR độ III



Hình 3. VUR độ IV



Hình 4 VUR cấp độ V

Nhiều nghiên cứu chứng minh mối tương quan trực tiếp giữa tỷ lệ mắc sẹo thận và mức độ trào ngược. Sẹo thận ít phát triển hơn ở trường hợp trào ngược không giãn nở. Nguy cơ phát triển tổn thương nhu mô thận nặng hơn ở trẻ em bị trào ngược độ III-V cao hơn so với trẻ bị trào ngược độ I-II. Sẹo thận cũng được chứng minh là một yếu tố dự báo tiêu cực đối với khả năng hồi phục của VUR , bất kể mức độ trào ngược. Đáng tiếc là hệ thống phân loại trào ngược quốc tế mang tính chủ quan và độ tin cậy giữa các người đánh giá thấp.

Gần đây, các yếu tố bổ sung ảnh hưởng đến sự thuyên giảm trào ngược và nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát đã được xác định. Các yếu tố lâm sàng dự đoán sự thuyên giảm trào ngược, nguy cơ tổn thương thận và/hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát bao

gồm tuổi tác, giới tính (giới tính nữ làm tăng nguy cơ), tình trạng cắt bao quy đầu (cắt bao quy đầu có tác dụng bảo vệ chống lại nhiễm trùng đường tiết niệu), sự hiện diện của rối loạn chức năng bàng quang và ruột, và tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu . Các yếu tố dự đoán trên phim chụp X-quang bao gồm tính đối xứng (một bên so với hai bên), tỷ lệ đường kính niệu quản xa (so với khoảng cách giữa các đốt sống L1-L3), Thể tích bàng quang khi bắt đầu trào ngược (được chuẩn hóa theo tỷ lệ phần trăm dung tích bàng quang dự đoán theo tuổi), Áp lực bàng quang khi bắt đầu trào ngược, liệu trào ngược xảy ra trong giai đoạn làm đầy hay tống xuất nước tiểu, và sự hiện diện của sẹo thận.

Đối với trẻ sơ sinh, chỉ số trào ngược bàng quang niệu quản sáu điểm sử dụng giới tính , mức độ trào ngược bàng quang niệu quản , bất thường về cấu trúc niệu quản và thời gian trào ngược trong quá trình chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) đã được chứng minh là có khả năng dự đoán sự thuyên giảm của trào ngược bàng quang niệu quản , thời gian cải thiện và nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát . Tương tự, một mạng nơ-ron thân thiện với người dùng đã được tạo ra bằng cách sử dụng thông tin nhân khẩu học, mức độ VUR , tính đối xứng, thể tích bàng quang khi bắt đầu VUR , tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu , rối loạn chức năng bàng quang hoặc ruột, và sự hiện diện của nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt tái phát để dự đoán khả năng giải quyết VUR. Việc xem xét nhiều yếu tố nguy cơ giúp cải thiện khả năng dự đoán kết quả lâm sàng và cho phép quản lý cá nhân hóa hơn cho từng bệnh nhân.

Rối loạn chức năng ruột và bàng quang

Các nghiên cứu đã liên tục chỉ ra rằng trẻ em bị rối loạn chức năng ruột hoặc bàng quang có tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát cao hơn, sẹo thận nhiều hơn, tỷ lệ tự khỏi trào ngược bàng quang niệu quản thấp hơn và tỷ lệ thất bại sau điều trị phẫu thuật cao hơn so với trẻ em có thói quen bài tiết "bình thường". Những phát hiện này cần được xem xét khi xác định các phương án quản lý cho trẻ đã biết tự đi vệ sinh mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) .

Bệnh thận do trào ngược/Sẹo thận

Trẻ em có sẹo thận có nguy cơ bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và hình thành thêm sẹo cao hơn so với trẻ em không có sẹo thận. Một nghiên cứu hồi cứu trên 120 bệnh nhân cho thấy nguy cơ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát cao hơn đáng kể ở những người bị trào ngược độ III-V và có bất thường trên phim chụp DMSA ban đầu (60%) so với những người không có bất thường (6%), và một nghiên cứu khác cho thấy nguy cơ tương đối mắc nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát là 5,1 ở bệnh nhân bị sẹo thận. Trong một nghiên cứu với thời gian theo dõi trung bình 12 năm sau phẫu thuật chống trào ngược, trẻ em bị sẹo thận một bên có 11% khả năng mắc tăng huyết áp và 18,5% nếu bị sẹo thận hai bên. Một số ý kiến khác cho rằng tỷ lệ mắc bệnh tăng huyết áp ở trẻ em có sẹo thận hai bên vào khoảng 20%.Trẻ em bị sẹo thận hai bên nghiêm trọng có nguy cơ mắc chứng

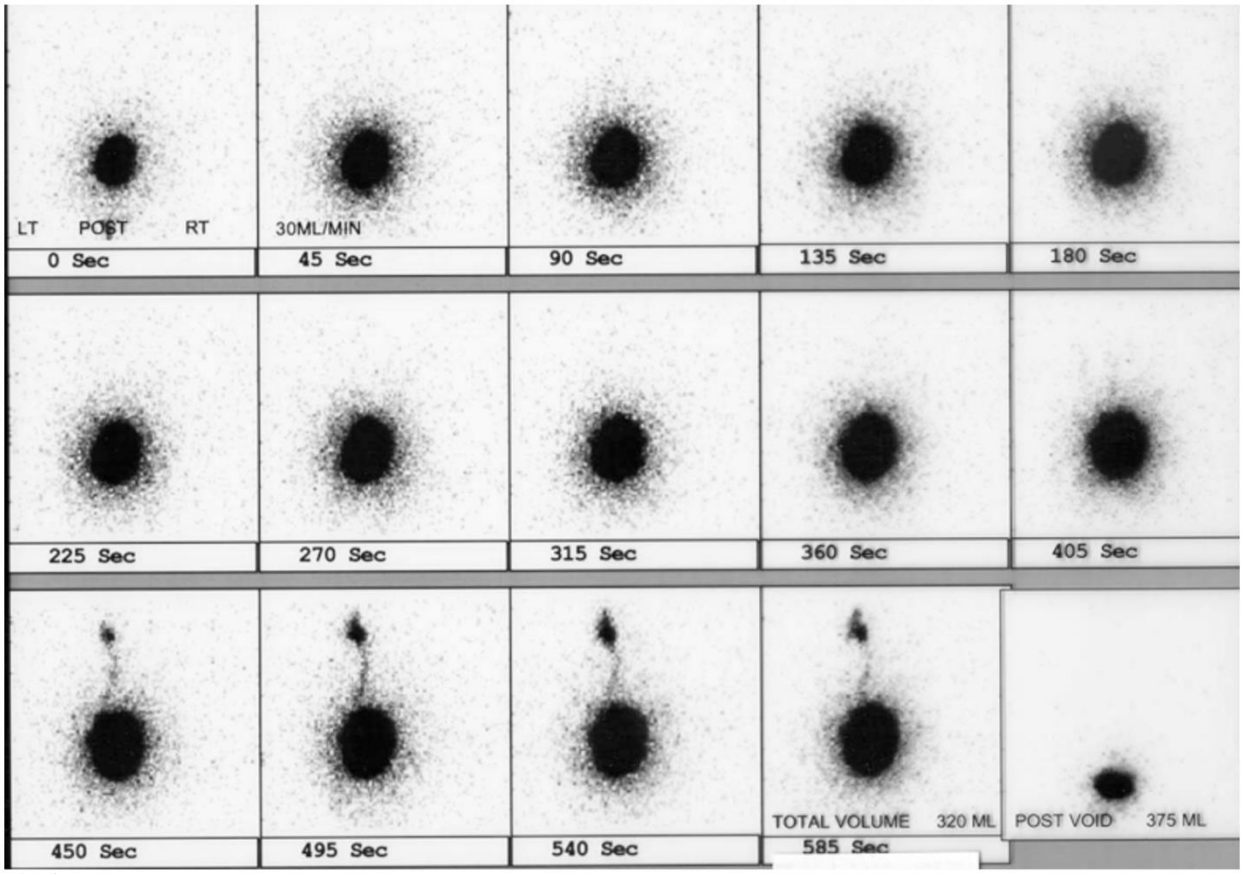
protein niệu, suy thận mãn tính và suy thận cao hơn đáng kể so với trẻ bị sẹo một bên hoặc thận không bị sẹo. Những dữ liệu này cho thấy rõ ràng rằng trẻ em bị sẹo có nguy cơ cao hơn bị thêm các vết sẹo khác và các di chứng lâm sàng lâu dài.

Chẩn đoán và đánh giá

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu và chụp bàng quang hạt nhân

Hai xét nghiệm duy nhất có thể phát hiện trào ngược một cách thường xuyên và đáng tin cậy là chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG) và chụp bàng quang bằng đồng vị phóng xạ. VCUG được thực hiện bằng cách bơm thuốc cản quang ngược dòng qua ống thông niệu đạo vào bàng quang và thu được hình ảnh huỳnh quang của đường tiết niệu trên và dưới trong quá trình làm đầy và đi tiểu. Chụp bàng quang bằng đồng vị phóng xạ được thực hiện bằng kỹ thuật quét đồng vị phóng xạ. VCUG là xét nghiệm ban đầu thích hợp vì nó cung cấp chi tiết giải phẫu tốt hơn, bao gồm sự hiện diện hoặc không có túi thừa quanh niệu quản, niệu quản đôi và các bất thường ở bàng quang hoặc niệu đạo. Nó cũng cho phép phân loại trào ngược chính xác hơn. Ngoài ra, nó cho phép đo đường kính niệu quản xa, điều này đã được chứng minh là khách quan và đáng tin cậy hơn so với phân loại theo mức độ và có giá trị dự đoán tương đương hoặc cao hơn về khả năng hồi phục và kết quả lâm sàng.

Chụp bàng quang niệu đạo bằng hạt nhân có lợi thế là giảm liều bức xạ so với chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) . Chụp bàng quang niệu đạo bằng hạt nhân phát hiện đáng tin cậy tất cả các mức độ trào ngược bàng quang niệu quản và có thể nhạy hơn trong việc phát hiện trào ngược bàng quang niệu quản gián đoạn.



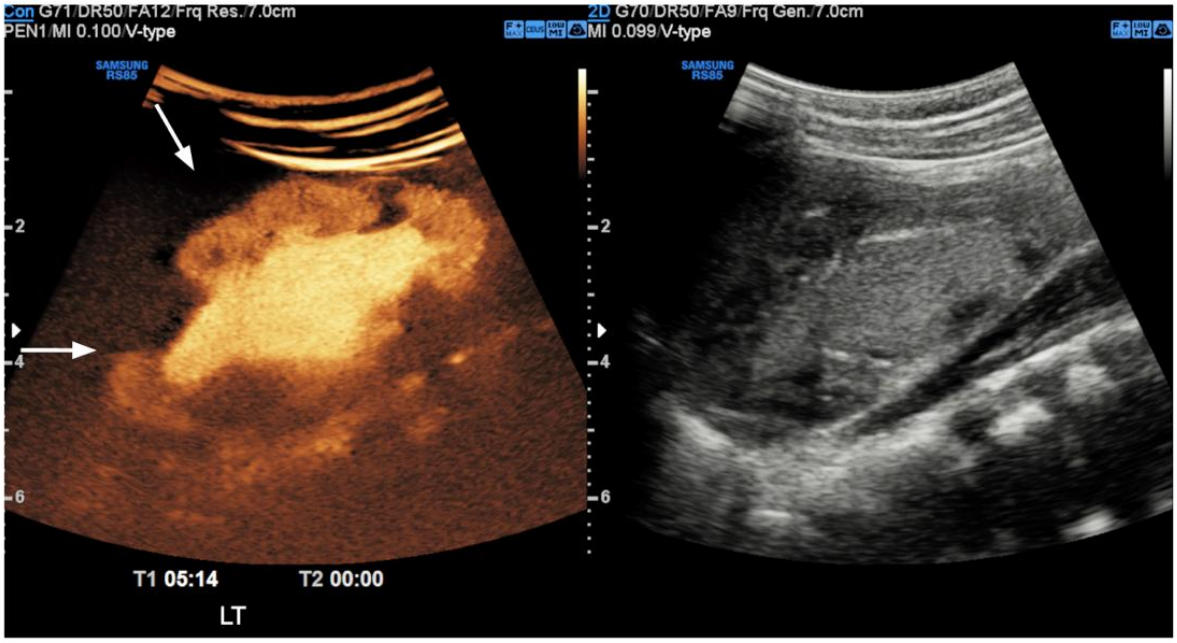
Hình 5. Trào ngược bàng quang niệu quản trái trên hình ảnh chụp bàng quang hạt nhân.

Nếu chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) không phát hiện bất kỳ bất thường giải phẫu đáng kể nào, có thể thực hiện chụp bàng quang hạt nhân để theo dõi nhằm hạn chế tiếp xúc với bức xạ. Mặc dù chụp bàng quang hạt nhân thường được coi là xét nghiệm nhạy hơn, nhưng bác sĩ chỉ định cần lưu ý rằng mỗi loại chụp bàng quang đều có những hạn chế nhất định trong khả năng phát hiện trào ngược ở một nhóm đối tượng cụ thể.

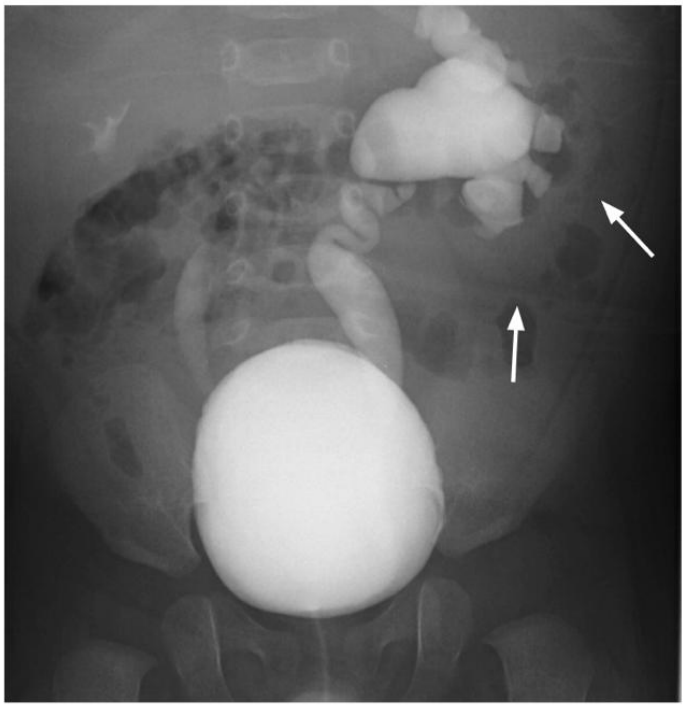
Năm 2016 , các phân khoa Tiết niệu và Chẩn đoán hình ảnh thuộc Học viện Nhi khoa Hoa Kỳ đã xây dựng một quy trình chuẩn để thực hiện chụp niệu đạo bàng quang ngược dòng (VCUG) nhằm tối đa hóa sự an toàn cho bệnh nhân và đảm bảo kết quả chính xác, có ảnh hưởng trực tiếp đến việc quản lý bệnh nhân. Các khuyến nghị chính bao gồm tuân thủ nguyên tắc ALARA . Làm đầy bàng quang bằng trọng lực ở độ cao 100 cm so với bàn khám, chụp ảnh niệu đạo trong giai đoạn tiểu tiện, thực hiện nghiên cứu theo chu kỳ (nhiều chu kỳ làm đầy), ước tính dung tích bàng quang tối đa, ghi lại thể tích bàng quang tại thời điểm xảy ra trào ngược bàng quang niệu quản (VUR), ghi lại lượng nước tiểu tồn đọng sau khi tiểu, ghi lại các bất thường ở bàng quang hoặc niệu đạo (ví dụ: túi thừa bàng quang hoặc van niệu đạo sau), và phân loại mức độ trào ngược theo Nghiên cứu Trào ngược Quốc tế.

Ngoài việc tiếp xúc với bức xạ, đặt ống thông tiểu có thể là một trải nghiệm gây chấn thương cho trẻ nhỏ. Các nỗ lực nhằm giảm thiểu tính chất gây chấn thương của chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) bao gồm sử dụng chất bôi trơn có chứa thuốc gây tê cục bộ, sử dụng chuyên gia chăm sóc trẻ em và gây mê nhẹ. Trước đây, chụp bàng quang niệu đạo cản quang được lặp lại hàng năm; tuy nhiên, với khả năng dự đoán thời điểm hồi phục tốt hơn, người ta cho rằng ở những trẻ ít có khả năng tự khỏi trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , khoảng thời gian giữa các lần chụp bàng quang niệu đạo cản quang nên được kéo dài để giảm tiếp xúc với bức xạ, số lần chụp gây chấn thương và chi phí.

Một phương pháp chẩn đoán hình ảnh tương đối mới được áp dụng ở một số trung tâm là siêu âm niệu đạo khi đi tiểu có tăng cường chất tương phản (ceVUS), đã được chứng minh trong một số nghiên cứu là an toàn và tương đương với VCUG trong việc phát hiện VUR độ 2 trở lên , phát hiện trào ngược trong thận và có độ tin cậy giữa các người quan sát tốt. Phương pháp này cho phép tránh hoàn toàn bức xạ ion hóa nhưng vẫn cần đặt ống thông và bơm chất tương phản vào bàng quang. Các chất tương phản siêu âm thế hệ thứ hai không được sử dụng rộng rãi cho đến gần đây khi được FDA phê duyệt tại Hoa Kỳ. VCUG vẫn là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán VUR cho đến khi các nghiên cứu sâu hơn có thể chứng minh độ nhạy và độ đặc hiệu tương đương của các phương pháp xét nghiệm khác.



A



B

Hình 6 A. Hình ảnh siêu âm tăng cường độ tương phản của thận trái với trào ngược trong thận so với B. VCUG cho thấy trào ngược bàng quang niệu quản độ V bên trái và độ III bên phải . Hình ảnh được sao chép theo các điều khoản của Giấy phép Creative Commons Attribution Non-Commercial. Hình ảnh được in lại từ. Bản quyền 2021 Hội Siêu âm Y học Hàn Quốc.

Chụp xạ hình hạt nhân (DMSA , MAG3)

Chụp xạ hình DMSA , trong đó chất phóng xạ liên kết với các ống lượn gần, được chứng minh là phương pháp nhạy hơn so với chụp niệu quản cản quang tĩnh mạch (IVP) trong việc phát hiện bệnh thận do trào ngược. Phương pháp chụp chiếu này cung cấp thông tin về chức năng thận khác biệt và cũng có thể phát hiện những thay đổi của viêm bể thận cấp tính với độ nhạy và độ đặc hiệu cao hơn so với chụp CT , chụp cộng hưởng từ hoặc siêu âm.

Hình 7. Chụp xạ hình DMSA sau viêm thận bể thận cho thấy các tổn thương giảm hấp thụ ánh sáng ở thận trái.

Mối liên hệ giữa sẹo thận với mức độ trào ngược cao hơn và nguy cơ hình thành sẹo sau này, cũng như tỷ lệ hồi phục thấp hơn, khiến một số người kết luận rằng việc đánh giá ban đầu tiêu chuẩn đối với trẻ bị nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt nên bắt đầu bằng chụp xạ hình thận chứ không phải chụp niệu đạo cản quang (phương pháp "từ trên xuống"). Theo phương pháp này, chỉ những trẻ có kết quả chụp xạ hình bất thường mới nên được thực hiện chụp niệu đạo cản quang . Lợi ích của phương pháp này là giảm số lượng trẻ phải thực hiện chụp niệu đạo cản quang và xác định được tình trạng trào ngược ở nhóm có nguy cơ cao hơn; về lý thuyết, những bệnh nhân bị trào ngược nhưng không có bất thường về cấu trúc hoặc chức năng thận có thể không được chẩn đoán, nhưng sự vắng mặt của những bất thường về thận như vậy cho thấy tình trạng trào ngược có thể không có ý nghĩa lâm sàng. Việc sử dụng siêu âm như một phương pháp thay thế cho chụp xạ hình thận chưa được chấp nhận do độ nhạy giảm. Một nghiên cứu ghi nhận rằng có tới 25% bệnh nhân có khiếm khuyết vỏ thận trên DMSA có kết quả siêu âm bình thường, cung cấp thêm dữ liệu về tính hữu ích của chụp xạ hình thận trong việc đánh giá trẻ em bị nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt .

Chụp xạ hình thận bằng mercaptoacetyltriglycine (MAG3) cũng có khả năng phát hiện sẹo thận tốt hơn so với chụp IVP . Mặc dù chụp DMSA được nhiều người coi là xét nghiệm nhạy nhất để phát hiện sẹo thận; tỷ lệ độ nhạy được báo cáo của MAG3 so với DMSA dao động từ 88% đến bằng hoặc tốt hơn một chút so với chụp DMSA . Ưu điểm của MAG3 bao gồm giảm thiểu lượng bức xạ, chi phí và thời gian thực hiện, cũng như khả năng quan sát hệ thống dẫn niệu, điều này có thể cải thiện độ đặc hiệu so với DMSA ở những bệnh nhân bị giãn hệ thống dẫn niệu đáng kể. Thông thường, chụp xạ hình hạt nhân được hoãn lại đến khi trẻ được 4-6 tuần tuổi để đảm bảo thận phát triển đầy đủ, nhằm có được kết quả chính xác.

Chỉ định xét nghiệm chẩn đoán

Chẩn đoán trào ngược bàng quang niệu quản thường được thực hiện sau một hoặc nhiều lần nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) hoặc khi nghi ngờ dựa trên kết quả chụp ảnh thận bất thường. Sàng lọc trào ngược bàng quang niệu quản theo truyền thống được khuyến cáo ở những bệnh nhân được chẩn đoán giãn đường tiết niệu (UTD) trước sinh vì trào ngược đã được báo cáo ở tới 31% trẻ sơ sinh bị UTD trước sinh ; tuy nhiên, UTD trước sinh có mối tương quan kém với mức độ nghiêm trọng của trào ngược bàng quang niệu quản . Nguy cơ trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) ở bệnh nhân có hệ thống thu thập nước tiểu không giãn hoặc giãn nhẹ có thể lên tới 25%. May mắn thay, chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) liên quan đến bệnh lý đường tiết niệu được phát hiện trước sinh có tỷ lệ tự khỏi cao. Các nghiên cứu đánh giá xem liệu bệnh nhân mắc cả UTD và VUR có nguy cơ bị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao hơn hay không (so với UTD mà không có VUR) cho thấy kết quả trái ngược nhau. Nên cân nhắc thực hiện

chụp niệu đạo cản quang bàng quang (VCUG) một cách thận trọng dựa trên các yếu tố nguy cơ gây trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) có ý nghĩa lâm sàng .

Tính hữu ích của việc sàng lọc chứng trào ngược ở anh chị em ruột cũng gây tranh cãi. Có nguy cơ gia tăng các bất thường ở vỏ thận ở những anh chị em ruột đã được sàng lọc có tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu cũng như được chẩn đoán cuối cùng là trào ngược bàng quang niệu quản độ cao . Một nghiên cứu sử dụng dữ liệu yêu cầu bồi thường bảo hiểm không tìm thấy sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu giữa anh chị em ruột được sàng lọc và không được sàng lọc.

Vẫn cần chứng minh liệu việc phát hiện và quản lý chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) ở anh chị em ruột đã được sàng lọc nhưng không có triệu chứng có dẫn đến giảm đáng kể các biến chứng bất lợi hay không; do đó, hiện chưa có sự đồng thuận nào về thực tiễn sàng lọc VUR ở anh chị em ruột không có triệu chứng. Hướng dẫn lâm sàng của Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (AUA) về quản lý chứng trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát ở trẻ em khuyến nghị nên sàng lọc anh chị em ruột bằng siêu âm thận-bàng quang (RBUS), trong đó chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) chỉ dành cho những trường hợp có kết quả RBUS bất thường.

Thời điểm đánh giá VUR ở bệnh nhân có tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt vẫn còn gây tranh cãi. Tiểu ban về Nhiễm trùng đường tiết niệu của AAP đã công bố hướng dẫn lâm sàng vào năm 2011 và tái khẳng định vào năm 2016, khuyến nghị trì hoãn việc dùng kháng sinh dự phòng và chụp niệu đạo cản quang sau lần nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt đầu tiên nếu không có bất thường trên siêu âm thận ở trẻ em từ 2-24 tháng tuổi. Nghiên cứu can thiệp ngẫu nhiên ở trẻ em bị trào ngược bàng quang niệu quản (RIVUR) đã nghiên cứu 607 trẻ nhỏ (2-72 tháng) mắc VUR độ I-IV sau lần nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt hoặc có triệu chứng đầu tiên hoặc thứ hai , và phân ngẫu nhiên chúng vào nhóm dùng giả dược so với nhóm dùng kháng sinh dự phòng. Việc dự phòng bằng trimethoprim/sulfamethoxazole đã giảm tỷ lệ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu xuống 50%, nhưng không có sự khác biệt đáng kể về sẹo thận giữa hai nhóm, mặc dù nghiên cứu này không đủ mạnh để đánh giá vấn đề sẹo thận. Phân tích hậu kiểm của thử nghiệm RIVUR và một thử nghiệm tiền cứu đa trung tâm khác (CUTIE) cho thấy tỷ lệ sẹo thận sau một lần nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt là 2,8%, 25,7% sau hai lần nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt và 28,6% sau ba lần hoặc nhiều hơn ba lần nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt , củng cố thêm tính hữu ích của việc sàng lọc trào ngược bàng quang niệu quản sau lần nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt đầu tiên.

Quản lý lâm sàng

Không có phác đồ điều trị tối ưu chung cho tất cả trẻ em mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) . Như đã đề cập trước đó, nhiều biến số về giải phẫu và sinh lý ảnh hưởng đến khả năng tự khỏi VUR và nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt ,

trong khi các yếu tố bên ngoài như sở thích của bệnh nhân và gia đình, việc tuân thủ thuốc, hoàn cảnh xã hội và tỷ lệ nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu cũng cần được xem xét. Vì việc điều trị VUR cần được cá thể hóa cho từng trẻ sau khi xem xét nhiều yếu tố nội tại và ngoại tại ảnh hưởng đến kết quả, chúng ta sẽ thảo luận về các lựa chọn điều trị khác nhau dưới đây.

Điều trị không phẫu thuật

Việc sử dụng kháng sinh liều thấp hàng ngày (~ ¼ liều điều trị) dựa trên kiến thức rằng tỷ lệ tự khỏi bệnh trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát rất cao (ngay cả đối với trường hợp trào ngược nặng ở một số nhóm đối tượng nhất định), và sẹo thận liên quan đến trào ngược sau sinh dường như chỉ xảy ra trong trường hợp nhiễm trùng nước tiểu, đặc biệt là ở các cực của thận nơi hệ thống thu thập trong thận có nhiều khả năng có các đài thận phức hợp. Do đó, việc duy trì nước tiểu vô trùng cho đến khi trào ngược tự khỏi có thể tránh được các biến chứng của phẫu thuật và sẹo thận. Một số nghiên cứu ngẫu nhiên đã cố gắng đánh giá hiệu quả và tác dụng phụ của việc dự phòng kháng sinh ở trẻ em mắc VUR . Nhìn chung, các nghiên cứu này không cho thấy sự giảm đáng kể về viêm thận bể thận cấp tính hoặc sẹo thận ở trẻ em bị trào ngược bàng quang niệu quản được điều trị dự phòng bằng kháng sinh. Một số nghiên cứu thậm chí còn báo cáo sự gia tăng nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ em dùng kháng sinh, cũng như sự gia tăng vi khuẩn kháng kháng sinh gây ra nhiễm trùng đường tiết niệu . Thông qua phân tích nhóm nhỏ, các nghiên cứu khác đã xác định tuổi trẻ hơn và mức độ trào ngược ngày càng tăng là các yếu tố nguy cơ gây nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt tái phát . Thử nghiệm đa trung tâm RIVUR đã chứng minh việc giảm 50% tỷ lệ tái phát nhiễm trùng đường tiết niệu khi sử dụng kháng sinh dự phòng so với giả dược, nhưng không có sự khác biệt về tỷ lệ sẹo thận.

Nhiều người đặt câu hỏi về sự cần thiết của việc dự phòng bằng kháng sinh, cho rằng ở một số cá nhân nhất định, nguy cơ viêm thận bể thận và tổn thương thận do không sử dụng kháng sinh dự phòng là rất nhỏ. Khoảng 30% đến 50% trẻ em có tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) sẽ bị tái phát và vì chẩn đoán trào ngược thường được đưa ra sau khi bị nhiễm trùng đường tiết niệu, điều này dẫn đến nhiều người nhầm tưởng rằng trào ngược là nguyên nhân gây ra nhiễm trùng. Tuy nhiên, nhìn chung, nó không làm tăng đáng kể nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu trừ khi ở mức độ nặng. Thông thường, nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) là do các yếu tố tiền đề như tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu, giới tính nữ, táo bón, đi tiểu không thường xuyên, bàng quang không được làm trống hoàn toàn hoặc suy giảm miễn dịch. Nhiều nghiên cứu hiện nay chứng minh rằng trẻ em đang dùng kháng sinh dự phòng mà không bị nhiễm trùng tái phát hoặc không có bằng chứng tổn thương thận có thể được theo dõi an toàn mà không cần dùng kháng sinh dự phòng hoặc điều chỉnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đặc biệt là sau khi các vấn đề về rối loạn chức năng ruột và bàng quang đã được cải thiện.

Nhìn chung, việc dùng kháng sinh dự phòng hàng ngày có vẻ an toàn và dung nạp tốt, nhưng nó lại tốn kém và tiềm ẩn những rủi ro. Nó có liên quan đến nguy cơ tăng gấp 24 lần sự xuất hiện của vi *khuẩn Escherichia coli* kháng trimethoprim-sulfamethoxazole . Các nghiên cứu khác đã chứng minh sự xuất hiện của các loại vi khuẩn khác có tỷ lệ kháng thuốc cao ở trẻ em được điều trị dự phòng bằng kháng sinh. Ngoài vấn đề kháng thuốc, còn có những lo ngại khác liên quan đến các tác dụng phụ tiềm tàng của việc sử dụng kháng sinh lâu dài đối với hệ vi sinh vật đường ruột và đường tiết niệu, cũng như sự phát triển của vi sinh vật. Ngoài ra, cần xem xét cả việc tuân thủ dùng thuốc. Một nghiên cứu năm 2010 cho thấy tỷ lệ tuân thủ chỉ đơn thuần là lấy thuốc theo đơn chỉ đạt 40%, điều này cho thấy nhiều bệnh nhân được chỉ định dùng kháng sinh dự phòng nhưng lại không bao giờ nhận được thuốc.

Việc nhận biết và điều trị rối loạn chức năng bàng quang đóng vai trò quan trọng trong quản lý bảo tồn bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , dù là điều trị đơn thuần hay kết hợp với dự phòng kháng sinh. Hiện nay, người ta nhận thấy rằng VUR thứ phát nên được điều trị bằng cách giải quyết rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới.

Một số nghiên cứu tiền cứu quy mô lớn đã cố gắng đánh giá hiệu quả của can thiệp phẫu thuật so với dự phòng kháng sinh. Nhìn chung, các nghiên cứu này cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về chức năng hoặc sự phát triển của thận, sự tiến triển hoặc hình thành sẹo mới, hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu . Tuy nhiên, các triệu chứng viêm thận bể thận, bao gồm nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt , có xu hướng phổ biến hơn ở nhóm được điều trị bằng thuốc. Nhìn chung, trẻ em cuối cùng phải trải qua phẫu thuật có xu hướng phát triển sẹo thận ở độ tuổi sớm hơn, nhưng nhìn chung không có sự khác biệt đáng kể nào xảy ra khi theo dõi lâu hơn về số lượng sẹo thận mới ở nhóm được điều trị bằng kháng sinh so với nhóm được phẫu thuật. Những quan sát này cho thấy một lợi ích tiềm năng có thể là giảm viêm thận bể thận từ các phẫu thuật chống trào ngược ở một số bệnh nhân; tuy nhiên, các nhà nghiên cứu khác lại cho rằng, một khi sẹo thận đã hình thành, bệnh có xu hướng tự diễn biến và điều trị bằng phẫu thuật ít mang lại lợi ích. Một nghiên cứu kết luận rằng cần đến chín ca phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản để ngăn ngừa một trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt , mà không làm giảm số lượng trẻ em bị tổn thương thận. Điều này một lần nữa nhấn mạnh sự cần thiết phải xác định rõ hơn những trẻ nào mắc VUR có thể được hưởng lợi từ can thiệp. Can thiệp phẫu thuật thường chỉ dành cho trẻ em bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát trong khi đang dùng kháng sinh dự phòng, chức năng thận xấu đi, hoặc những trường hợp mà các yếu tố khác ủng hộ can thiệp dứt điểm hơn là dùng kháng sinh hàng ngày.

Quản lý phương pháp điều trị

Điều trị nội soi

Kể từ khi FDA phê duyệt việc sử dụng copolymer dextranomer/axit hyaluronic (Dx/HA) (Deflux®, Q-Med, Uppsala, Thụy Điển) vào năm 2001 để điều trị VUR nguyên phát , các nhà cung cấp dịch vụ y tế ngày càng sử dụng phương pháp tiêm nội soi như một giải pháp thay thế cho việc sử dụng kháng sinh kéo dài. Dx/HA là phương pháp điều trị tiêm duy nhất được FDA phê duyệt và bán rộng rãi tại Hoa Kỳ để điều trị chứng trào ngược. Đây là hỗn hợp tổng hợp gồm các vi hạt dextran trong gel axit hyaluronic, được tiêm vào vùng lỗ niệu quản bằng nhiều khuôn mẫu khác nhau. Kích thước hạt dextran giúp ngăn ngừa sự di chuyển của bạch huyết.

Điều trị trào ngược bàng quang niệu quản bằng nội soi là một thủ thuật ngoại trú, ít xâm lấn với nguy cơ biến chứng thấp. Mặc dù thoạt nhìn có vẻ là một thủ thuật đơn giản, nhưng nhiều nghiên cứu đã chỉ ra rằng cần có thời gian để làm quen và kết quả sẽ được cải thiện khi kinh nghiệm tăng lên. Các yếu tố khác liên quan đến sự thành công của phương pháp điều trị nội soi bao gồm mức độ trào ngược thấp hơn, UDR nhỏ hơn , không có rối loạn chức năng ruột và bàng quang, thể tích Dx/HA được tiêm nhiều hơn, đánh giá trực quan cấu hình khối sau khi tiêm và kỹ thuật phẫu thuật. Các nghiên cứu về kỹ thuật phẫu thuật đã chỉ ra rằng kỹ thuật cấy ghép giãn nở thủy lực kép (HIT) cho phép tỷ lệ thành công cao hơn so với các kỹ thuật khác, bao gồm cả kỹ thuật STING , gần bằng tỷ lệ của kỹ thuật cấy ghép lại niệu quản.

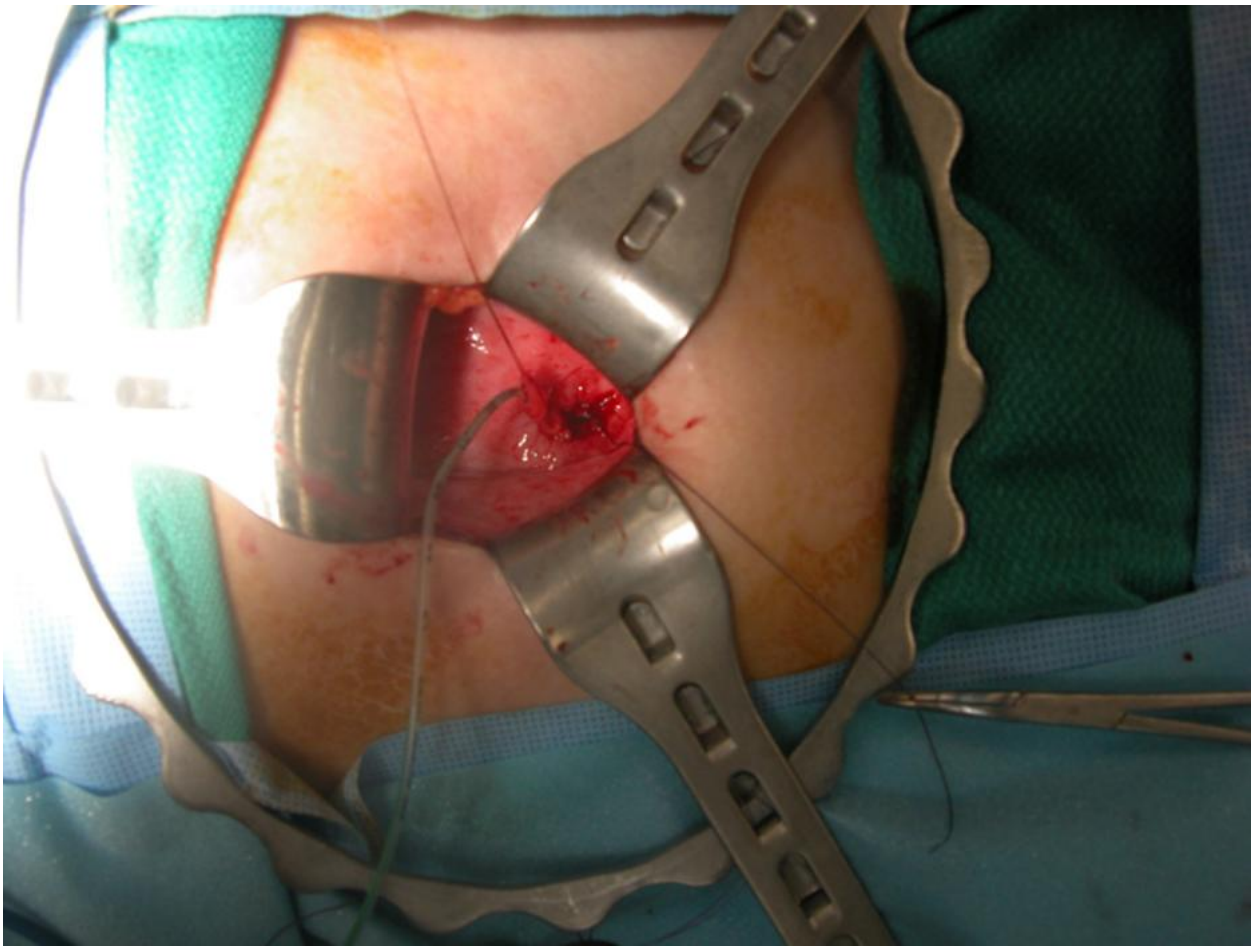
Trong ngắn hạn, tỷ lệ khỏi bệnh VUR đối với một niệu quản được điều trị bằng Dx/HA dao động từ 59% đến 95%. Nếu bệnh nhân được tiêm mũi thứ hai để điều trị chứng trào ngược bàng quang niệu quản dai dẳng , tỷ lệ thành công sẽ được cải thiện, nhưng mũi tiêm thứ ba hiếm khi có tác dụng chữa khỏi hoàn toàn. Kết quả lâu dài ở những bệnh nhân được theo dõi hơn 5 năm cho thấy tỷ lệ khỏi bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) dao động từ 59-100%, bị ảnh hưởng đáng kể bởi mức độ VUR , với tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt sau khi tiêm dao động từ 4-25%. Việc chụp niệu đạo cản quang thường quy (VCUG) để xác nhận tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đã được giải quyết vẫn còn gây tranh cãi và một số người cho rằng nó không phải là yêu cầu bắt buộc trừ khi bệnh nhân được coi là có nguy cơ tái phát cao (VUR mức độ nặng , nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt sau khi tiêm, tuổi dưới 2 năm) hoặc nếu đó là sở thích của gia đình hoặc bác sĩ phẫu thuật. Một số ý kiến khác cho rằng chỉ nên thực hiện chụp niệu đạo cản quang (VCUG) nếu không thấy khối u trên siêu âm. Nên siêu âm sau phẫu thuật để loại trừ tắc nghẽn niệu quản.

Bên cạnh thất bại trong điều trị, hiện tượng vôi hóa mô cấy ghép do phản ứng dị vật gần đây đã được báo cáo như một yếu tố tiềm ẩn lâu dài khác. Vôi hóa mô cấy ghép không chỉ xảy ra ở Dx/HA mà còn được mô tả với nhiều chất được tiêm nội soi khác. Vôi hóa có thể bị nhầm lẫn với sỏi niệu quản, và các bác sĩ cần phải hết sức cảnh giác với bệnh lý này để tránh các xét nghiệm chẩn đoán và can thiệp phẫu thuật không cần thiết. Tắc nghẽn niệu quản sau phẫu thuật Dx/HA được báo cáo không thường xuyên (< 1%) và có thể xảy ra

ngay sau phẫu thuật nhưng cũng đã được báo cáo đến năm năm sau phẫu thuật, nhấn mạnh tầm quan trọng của việc tiếp tục theo dõi bằng hình ảnh X-quang đối với bệnh nhân sau phẫu thuật Deflux. Tắc nghẽn có thể không có triệu chứng, biểu hiện bằng đau quặn thận hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu. Thông thường, tắc nghẽn niệu quản đòi hỏi phải cấy ghép lại niệu quản kèm theo cắt bỏ đoạn bị ảnh hưởng.

Cấy ghép lại niệu quản

Phương pháp điều trị phẫu thuật chứng trào ngược bàng quang niệu quản đã phát triển trong năm thập kỷ qua. Thông thường, người ta sử dụng đường rạch ngang ở bụng dưới cho kỹ thuật mổ mở, để lại một vết sẹo nhỏ ở nếp gấp da, khó nhận thấy. Nhiều kỹ thuật phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản đã được sử dụng; sự khác biệt chính bao gồm phương pháp tiếp cận trong bàng quang so với phương pháp tiếp cận ngoài bàng quang. Hiện chưa có tài liệu nào chứng minh rõ ràng kỹ thuật nào vượt trội hơn kỹ thuật nào.[23]và việc lựa chọn kỹ thuật cụ thể thường được cá nhân hóa cho từng trẻ theo quyết định của bác sĩ phẫu thuật.



Hình 8. Cấy ghép lại niệu quản trong bàng quang.

Những tiến bộ trong giảm đau, kỹ thuật phẫu thuật và sự hiểu biết rằng trẻ em trải qua phẫu thuật cấy ghép niệu quản để điều trị trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát hiếm khi cần đặt ống thông niệu quản hoặc dẫn lưu bàng quang kéo dài đã cải thiện thời gian nằm viện và giảm tỷ lệ biến chứng của thủ thuật. Một số nghiên cứu báo cáo về các bệnh nhân trải qua cả phẫu thuật cấy ghép niệu quản trong bàng quang và ngoài bàng quang dưới hình thức điều trị ngoại trú. Kết quả từ nhiều nghiên cứu cho thấy tỷ lệ thành công của phương pháp cấy ghép lại niệu quản hở đạt hơn 95% và gần 100% đối với các trường hợp trào ngược ở mức độ nhẹ hơn. Các thủ thuật này tiềm ẩn rủi ro liên quan đến gây mê và các biến chứng có thể xảy ra, bao gồm tắc nghẽn niệu quản, trào ngược kéo dài, nhiễm trùng và chảy máu. Các nguyên tắc chung của phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản bao gồm giảm thiểu thao tác trên niệu quản, cắt bỏ đoạn niệu quản nằm trong bàng quang, tạo một đường hầm có đường kính ít nhất gấp năm lần đường kính lòng niệu quản, và tạo một chỗ nối không căng. Đối với niệu quản lớn, việc điều chỉnh bằng cách cắt bỏ hoặc gấp nếp có thể cần thiết để tạo điều kiện thuận lợi cho việc tạo ra một đường hầm trong bàng quang đủ rộng.

Trong những năm gần đây, phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản ngoài bàng quang có hỗ trợ robot ngày càng được sử dụng rộng rãi, với những lợi ích được ghi nhận như giảm đau và thời gian nằm viện sau phẫu thuật ngắn hơn. Một nghiên cứu đa trung tâm trên 260 bệnh nhân cho thấy tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) được cải thiện trên phim chụp X-quang ở 88% bệnh nhân, tỷ lệ biến chứng chung là 9,6% và tỷ lệ bí tiểu là 4% sau khi cấy ghép lại bàng quang hai bên. Phân tích dữ liệu trên toàn quốc cho thấy tỷ lệ biến chứng tăng cao hơn (13% so với 4,5%) và chi phí tăng cao hơn so với các phương pháp phẫu thuật mở. Mặc dù phẫu thuật cấy ghép niệu quản bằng robot vẫn được sử dụng ở một số trung tâm, nhưng phẫu thuật mở vẫn là phương pháp phổ biến nhất.

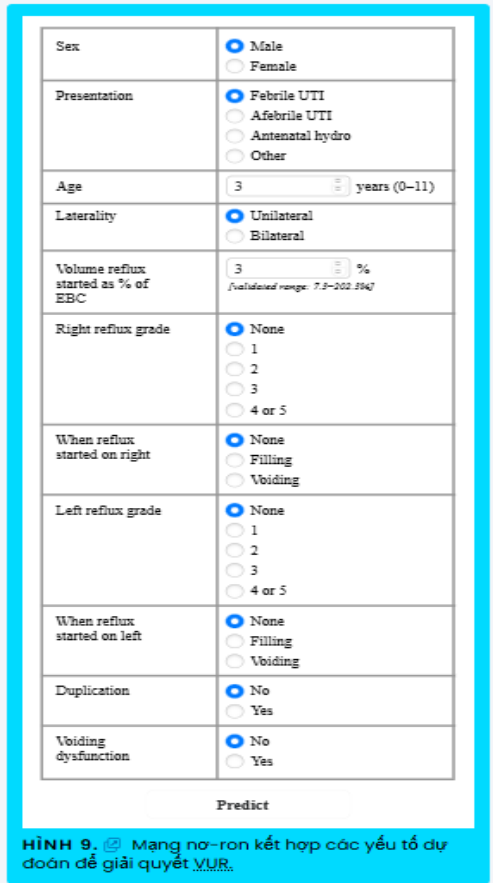
Ở những bệnh nhân được xem xét can thiệp phẫu thuật, thời điểm phẫu thuật tự chọn vẫn còn là vấn đề gây tranh cãi. Hầu hết các nghiên cứu đánh giá tỷ lệ tự khỏi của trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đều theo dõi bệnh nhân trong 5 năm. Mặc dù mốc thời gian này được cho là dựa trên thực tế là khả năng mắc bệnh thận do trào ngược *mới* giảm sau 5 tuổi, Nhiều bác sĩ và gia đình cho rằng trẻ em bị trào ngược mà vẫn chưa khỏi hẳn nên được phẫu thuật chỉnh hình. Tuy nhiên, ở trẻ em không bị nhiễm trùng, thời điểm phẫu thuật thường có thể trì hoãn; đã có báo cáo về việc cấy ghép lại niệu quản ở trẻ em sau tuổi dậy thì và người lớn, với những điều chỉnh trong kỹ thuật phẫu thuật do sự khác biệt về thể trạng giữa người lớn và trẻ em, nhưng nhìn chung kết quả đều tốt.

Quản lý cá nhân hóa

Mặc dù bản thân VUR có thể được định nghĩa một cách đơn giản, nhưng các nghiên cứu chi tiết hơn đã xác nhận rằng trào ngược không phải là một bệnh duy nhất mà xảy ra với nhiều mức độ nghiêm trọng và tác động khác nhau. Câu trả lời cho nhiều câu hỏi liên quan

đến trào ngược vẫn chưa được biết; tuy nhiên, rõ ràng là việc điều trị dứt điểm và thậm chí chẩn đoán VUR có lợi ích lâm sàng không chắc chắn đối với nhiều bệnh nhân. Hiện nay, các quyết định về điều trị dựa trên đánh giá của bác sĩ và phụ huynh về rủi ro và lợi ích. Mặc dù quyết định phẫu thuật theo truyền thống chủ yếu dựa trên mức độ trào ngược, nhưng một quyết định thực sự sáng suốt phải xem xét nhiều biến số khác, chẳng hạn như tuổi tác, giới tính của bệnh nhân, tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu , tình trạng chức năng thận, khả năng và thời gian tự khỏi, và nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt sau đó . Nhiều yếu tố tiên lượng liên quan đến cơ hội tự khỏi trào ngược của trẻ đã được xác định. Hoàn cảnh xã hội của bệnh nhân, nguyện vọng của cha mẹ, cũng như sự sẵn lòng tuân thủ phương pháp điều trị bảo tồn hoặc chăm sóc hậu phẫu cũng cần được xem xét.

Việc cố gắng xác định khả năng và thời điểm tự khỏi trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) ở một đứa trẻ cụ thể, đồng thời xem xét nhiều biến số tiên lượng như tuổi, giới tính, mức độ VUR , tỷ lệ đường kính niệu quản (UDR), thể tích bàng quang khi bắt đầu trào ngược, sự hiện diện của rối loạn tiểu tiện, tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) , sự hiện diện của sẹo thận, vị trí và sự nhân đôi của niệu quản là vô cùng phức tạp. Để giải quyết vấn đề này, một mạng lưới thần kinh thân thiện với người dùng, kết hợp nhiều yếu tố dự đoán.



HÌNH 9. Mạng nơ-ron kết hợp các yếu tố dự đoán để giải quyết VUR.

Hình 9. Mạng nơ-ron kết hợp các yếu tố dự đoán để giải quyết VUR.

Tính hữu dụng và độ chính xác của mô hình này đã được kiểm chứng trên phạm vi quốc tế trong một nhóm trẻ em Nhật Bản. Đối với trẻ em đã được chụp xạ hình thận, một mô hình máy tính thứ hai đã được tạo ra bằng cách kết hợp dữ liệu chụp xạ hình thận bổ sung để cải thiện độ chính xác tiên lượng.

Định hướng tương lai

Mặc dù việc cải thiện độ chính xác về khả năng và thời điểm tự khỏi của trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) cho phép đưa ra các quyết định quản lý tốt hơn, nhưng vẫn cần thêm dữ liệu. Cần có thêm các nghiên cứu để xác định nguy cơ mắc viêm thận bể thận, tổn thương thận và cuối cùng là các di chứng lâm sàng ở từng trẻ. Việc tiếp tục thu thập dữ liệu từ các sổ đăng ký nghiên cứu tiền cứu đa trung tâm quy mô lớn có thể giúp hiểu rõ hơn về diễn biến tự nhiên của VUR . Ngoài ra, các dấu ấn sinh học để phát hiện trào ngược bàng quang niệu quản có ý nghĩa lâm sàng có thể giúp chúng ta xác định tốt hơn những người được hưởng lợi nhiều nhất từ việc điều trị tích cực.

Điểm chính

- Mặc dù Hệ thống phân loại trào ngược quốc tế có khả năng dự đoán sự tự khỏi của trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và sự hiện diện của sẹo thận, nhưng độ tin cậy giữa các người đánh giá lại thấp. Các biện pháp chẩn đoán hình ảnh khách quan hơn, ngoài việc phân loại theo mức độ, chẳng hạn như tỷ lệ đường kính niệu quản xa và thể tích bàng quang khi bắt đầu VUR , có khả năng dự đoán sự tự khỏi và nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .
- Nhiều yếu tố lâm sàng và X-quang được xác định là có khả năng dự đoán kết quả lâm sàng của bệnh trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) được sử dụng kết hợp theo nhiều cách khác nhau trong các công cụ tính toán rủi ro và mạng lưới thần kinh thân thiện với người dùng để cho phép đánh giá rủi ro cá nhân hóa chính xác hơn nhằm quản lý bệnh nhân tốt hơn.
- Trẻ em bị sẹo thận do trào ngược bàng quang niệu quản có nguy cơ cao mắc tăng huyết áp, protein niệu và bệnh thận mạn tính , và cần được theo dõi thường xuyên huyết áp, các xét nghiệm chức năng thận và xét nghiệm nước tiểu để kiểm tra protein niệu cho đến khi trưởng thành.
- Chụp niệu đạo cản quang bàng quang (VCUG) chỉ dựa trên sự hiện diện của giãn đường tiết niệu trước sinh thường không có giá trị lâm sàng và nên áp dụng phương pháp ra quyết định chung với cha mẹ, kết hợp nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu dựa trên các yếu tố lâm sàng và siêu âm bổ sung (ví dụ: mức độ nghiêm trọng của giãn thận, sự hiện diện của giãn niệu quản) để xác định xem trẻ có nên được chụp VCUG hay không.
- Kiểm soát tốt chức năng ruột và bàng quang đóng vai trò quan trọng trong điều trị bảo tồn chứng trào ngược bàng quang niệu quản, có hoặc không sử dụng kháng sinh dự phòng, và trong một số trường hợp có thể tránh được nhu cầu can thiệp phẫu thuật.
- Bên cạnh nguy cơ phát triển vi khuẩn kháng kháng sinh, việc sử dụng kháng sinh dự phòng lâu dài có thể gây ra các tác dụng phụ lâu dài, bao gồm ảnh hưởng xấu đến hệ vi sinh vật đường ruột và đường tiết niệu bình thường, từ đó ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và phát triển của trẻ em.

Chương 17: Niệu quản khổng lồ bẩm sinh (Megaureter)

Các dị tật bẩm sinh của chỗ nối niệu quản bàng quang (UVJ) thường biểu hiện bằng niệu quản giãn rộng hoặc "khổng lồ". Có nhiều từ đồng nghĩa cho tình trạng này, bao gồm giãn niệu quản và niệu quản khổng lồ, nhưng tất cả đều biểu thị niệu quản có đường kính lớn hơn bình thường, có hoặc không kèm theo giãn bể thận. Smith đã phân loại niệu quản

khổng lồ thành bốn loại: tắc nghẽn, trào ngược, trào ngược kèm tắc nghẽn và không trào ngược/không tắc nghẽn, sau đó được King chia nhỏ thành nguyên phát và thứ phát. Phân loại Pfister-Hendren, được thiết lập vào năm 1978, dựa trên hình thái học: loại I liên quan đến niệu quản xa mà không kèm theo giãn thận; loại II lan rộng đến cả niệu quản và bể thận; và loại III liên quan đến giãn niệu quản và thận nghiêm trọng cùng với sự ngoằn ngoèo của niệu quản. Chứng giãn niệu quản bẩm sinh phổ biến gấp đôi ở nam giới, với tỷ lệ trái/phải là 1,8:1. Vì dị tật trào ngược UVJ đã được thảo luận chi tiết ở phần khác, trọng tâm của chương này sẽ là các trường hợp giãn niệu quản bị tắc nghẽn và giãn niệu quản không bị tắc nghẽn nhưng không trào ngược.

Hình 1. Hình ảnh trong quá trình phẫu thuật của chứng giãn niệu quản (MU) và đoạn niệu quản cạnh bàng quang bị hẹp, không co bóp (AS).

Định nghĩa về niệu quản giãn chưa được xác định rõ ràng trong y văn. Cussen đã nghiên cứu niệu quản của thai nhi trên 20 tuần tuổi và trẻ em đến 12 tuổi, đồng thời xác định kích thước niệu quản trung bình cho thai nhi ở tuần thứ 30 của thai kỳ, và cho trẻ sơ sinh và trẻ em ở các độ tuổi 3 tháng, 3, 6 và 12 năm. Giới hạn trên của phạm vi đường kính phần giữa niệu quản từ khi sinh đến 12 tuổi là 0,5–0,65 cm; do đó, giới hạn trên của mức bình thường được coi là xấp xỉ 0,7 cm. Hellstrom *và cộng sự* đã cung cấp dữ liệu X quang về đường kính niệu quản bình thường ở 194 trẻ em từ 0 đến 16 tuổi, và cũng đi đến kết luận rằng đường kính niệu quản trên 7 mm là bất thường ở nhóm tuổi này.

Phôi học và Di truyền học của chỗ nối niệu quản - bàng quang

Các dị tật ở chỗ nối niệu quản - bể thận (UVJ) là một phần của dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT). CAKUT bao gồm một loạt các dị tật ảnh hưởng đến sự phát triển của đường tiết niệu, bao gồm chứng không có thận, loạn sản hoặc thiểu sản thận; tắc nghẽn niệu quản gần hoặc xa (tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận (UPJ) hoặc tắc nghẽn UVJ); giãn niệu quản (megaureter); trào ngược bàng quang - niệu quản (VUR) và tắc nghẽn niệu đạo (ví dụ, do van niệu đạo sau hoặc teo niệu đạo). Về mặt phôi học, thận của động vật có vú bắt nguồn từ hai thành phần: chồi niệu quản, một lớp biểu mô phân nhánh liên tục để tạo thành các ống góp, và trung mô thận. Chồi niệu quản cũng tạo ra lớp biểu mô của bể thận và niệu quản, được gọi là biểu mô niệu.

Cho đến nay, kiến thức của chúng ta về sự phát triển bình thường của niệu quản còn hạn chế, chủ yếu dựa trên các nghiên cứu trên mô hình động vật, bao gồm cả chuột chuyển gen với kiểu hình thận/niệu quản bất thường. Những nghiên cứu này cho thấy một số gen, yếu tố phiên mã, cũng như các protein được tiết ra, góp phần vào sự phát triển bình thường của niệu quản, và khi bị rối loạn, chúng sẽ biểu hiện thành nhiều dạng dị tật niệu quản bẩm sinh (CAKUT). Một yếu tố quan trọng trong sự phát triển của niệu quản là yếu tố dinh dưỡng thần kinh có nguồn gốc từ tế bào thần kinh đệm và trục protein tyrosine kinase xuyên màng c-ret (GDNF/c-ret).[9]Sự nảy chồi và phân nhánh của chồi niệu quản phụ thuộc vào sự tương tác giữa GDNF và đồng thụ thể của nó là glycosyl-phosphaditylinositol-anchored co-receptor 1 (Gfrα1), chất này liên kết và kích hoạt c-ret. GDNF chủ yếu được biểu hiện ở trung mô thận, phần tam giác của niệu quản xa và xoang niệu sinh dục. Ở các đột biến *c-ret* -/-, người ta quan sát thấy chứng không có thận, thiểu sản nặng và niệu quản cụt; các đột biến GDNF -/- và Gfrα1 -/- cũng được phát hiện có kiểu hình tương tự, cho thấy trục GDNF-c-ret là cần thiết cho sự khởi đầu của chồi niệu quản và quá trình hình thành nhánh sớm.

Sự biểu hiện của C-ret phụ thuộc vào axit retinoic (một chất chuyển hóa của vitamin A). Batourina *và cộng sự* đã chỉ ra rằng Vitamin A và gen tiền ung thư Ret là cần thiết cho sự hình thành kết nối thích hợp giữa bàng quang và niệu quản. Các đột biến chuột thiếu Ret hoặc Rara và Rarb, hai thành viên của họ thụ thể retinoid, có chứng thận ứ nước và giãn niệu quản, cả hai đều liên quan đến các khiếm khuyết ở giai đoạn đầu của quá trình trưởng thành niệu quản, khi sự tái cấu trúc của "ống thận chung" (CND — tên được Batourina *và cộng sự* đặt cho phần ống trung thận nằm gần vị trí khởi nguồn của chồi niệu quản) khiến các lỗ niệu quản tách rời khỏi các ống trung thận. Các nghiên cứu của họ cho thấy Vitamin A và Ret cần thiết cho sự mở rộng của CND thành một cấu trúc gọi là nêm, mà họ cho rằng đó có thể là tiền thân của tam giác bàng quang.

Thời điểm phân hóa cơ trơn ở niệu quản xa chưa được biết rõ, nhưng có thể là chìa khóa để hiểu tại sao trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) hoặc tắc nghẽn lại cải thiện sau sinh. Pirker *và cộng sự* đã nghiên cứu các mẫu bàng quang từ bào thai lợn, lợn sơ sinh và lợn con 6 tháng tuổi. Họ phát hiện ra rằng ở ngày thứ 60, cơ bàng quang đã phát triển tốt

và được chi phối thần kinh, trong khi niệu quản trong và ngoài bàng quang chỉ mới bắt đầu phân hóa. Vào ngày thứ 90, niệu quản ngoài bàng quang đã được chi phối thần kinh tốt, nhưng niệu quản trong bàng quang không trưởng thành cho đến sau khi sinh. Tất cả các thành phần cơ trơn đều cho thấy sự gia tăng đáng kể về khối lượng giữa giai đoạn sơ sinh và các giai đoạn sau đó. Quá trình phát triển cơ trong nghiên cứu này tương quan với các phát hiện ở người, trong đó các bó cơ trơn của niệu quản ngoài thành bàng quang xuất hiện lần đầu tiên vào tuần thứ 17 đến 22 của thai kỳ, và sự phát triển cơ niệu quản diễn ra theo hướng từ trên xuống dưới. Các tác giả cũng nhận thấy rằng sự phát triển của bao quanh niệu quản diễn ra trước sự phát triển của cơ trơn niệu quản, điều này cũng đã được ghi nhận ở người. Bao quanh niệu quản cho thấy sự phát triển thần kinh cơ đáng kể sau sinh. Các sợi cơ của nó phát triển mạnh mẽ và gần như tạo thành một lớp liên tục ở tháng thứ 6. Tanagho cũng quan sát thấy rằng niệu quản xa là phần cuối cùng phát triển lớp cơ, và sự biệt hóa cơ sớm chủ yếu là ở các cơ vòng. Các nghiên cứu khác đã đưa ra những giải thích khả thi cho sự phát triển của tắc nghẽn niệu quản - bể thận . Các yếu tố này bao gồm một lớp cơ dày bao quanh phần xa của niệu quản, sự lắng đọng nhiều sợi collagen và sự rối loạn điều hòa thần kinh ở đoạn gần bàng quang của chứng giãn niệu quản bị tắc nghẽn.

Chẩn đoán trước sinh

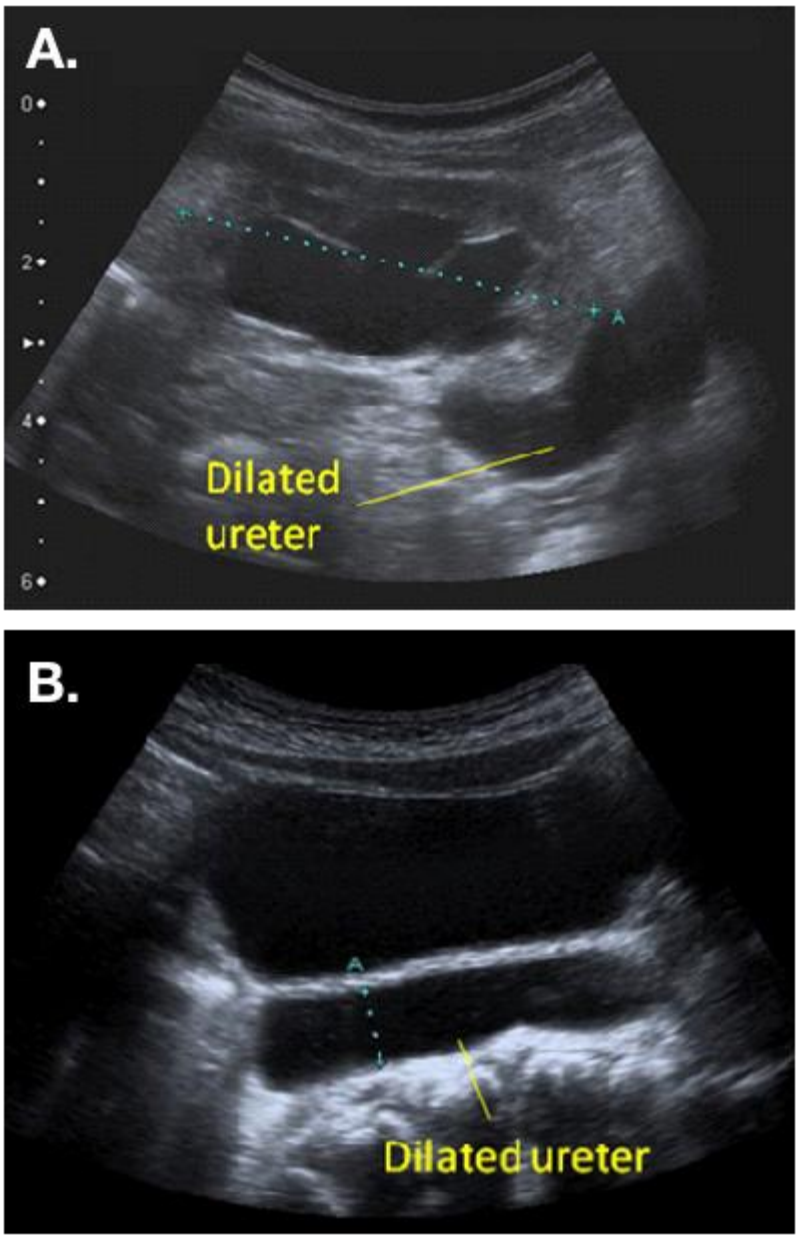
Giãn niệu quản có liên quan đến chứng thận ứ nước trước sinh trong 5–10% trường hợp. Hiện nay, gần 79% bệnh nhân mắc chứng giãn niệu quản và thận được phát hiện qua siêu âm trước sinh (USS), phần còn lại được phát hiện sau khi bị nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) kèm sốt. Việc phát hiện giãn niệu quản trong tử cung bằng siêu âm là một việc khó khăn. Thai nhi có thể không ở đúng vị trí, hoặc niệu quản có thể bị che khuất bởi các cấu trúc nằm phía trên hoặc khí trong ruột của mẹ. Hơn nữa, các kỹ thuật viên có thể không được đào tạo để tìm kiếm cụ thể tình trạng giãn niệu quản trong quá trình sàng lọc thường quy. Do đó, việc phát hiện giãn niệu quản trước sinh có thể không đáng tin cậy. Trong một nghiên cứu trên 101 bệnh nhân được chẩn đoán giãn niệu quản và thận sau sinh được chuyển đến Bệnh viện Great Ormond Street, chỉ có 20% có niệu quản giãn được ghi nhận trước sinh. Bốn mươi tám (47,5%) trẻ sơ sinh được phát hiện mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) hoặc các bệnh lý khác, và 53 (52,5%) trẻ bị nghi ngờ tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UVJ) .

Quản lý sau sinh

Bệnh nhân bị giãn niệu quản trên 7mm có nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao hơn, do đó nên sử dụng kháng sinh dự phòng liên tục (CAP). Một nghiên cứu đa trung tâm gần đây trên 237 bệnh nhân bị giãn niệu quản đã kết luận rằng những bệnh nhân có niệu quản từ 7 mm trở lên có nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao gấp gần ba lần sau khi điều chỉnh các yếu tố như giới tính, tình trạng cắt bao quy đầu, dự phòng kháng sinh và mức độ giãn thận. Nguy cơ cao hơn này cũng xuất hiện ở những

bệnh nhân được chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG) và không phát hiện bị trào ngược bàng quang niệu quản (VUR). Điều trị dự phòng kháng sinh (CAP) có tác dụng bảo vệ đáng kể chống lại UTI .[21]

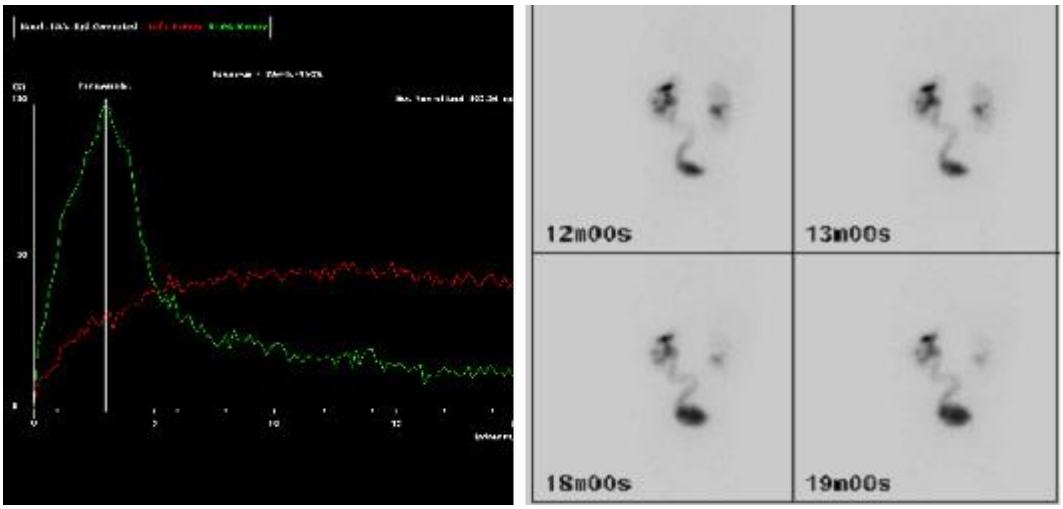
Siêu âm sau sinh (US) được khuyến cáo thực hiện trong khoảng thời gian từ 48 giờ đến 4 tuần (theo đồng thuận của UTD), khi cổ tử cung giãn một bên. Cần khẩn trương điều tra tình trạng giãn niệu quản và thận hai bên, và loại trừ tắc nghẽn đường ra bàng quang trước khi xuất viện sau sinh. Sự hiện diện của niệu quản giãn là dấu hiệu cần chụp niệu đạo bàng quang cản quang (VCUG) , để loại trừ tắc nghẽn niệu đạo hoặc trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) . Sự hiện diện của VUR xác nhận tình trạng "giãn niệu quản kèm trào ngược". Điều quan trọng là phải đảm bảo dẫn lưu đường tiết niệu trên sau khi làm rỗng bàng quang trong quá trình chụp niệu đạo bàng quang cản quang (VCUG) . Dẫn lưu kém trong VCUG , đặc biệt khi có sự giãn nở đáng kể đường tiết niệu trên trên siêu âm (USS), có thể làm dấy lên nghi ngờ về tình trạng giãn niệu quản kèm trào ngược và tắc nghẽn.



Hình 2. Hình ảnh siêu âm của niệu quản giãn, nhìn thấy nó thoát ra từ bể thận giãn (a) và nằm phía sau bàng quang (b).

Trong trường hợp không có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) hoặc tắc nghẽn niệu đạo, cần thực hiện chụp xạ hình thận động học, chẳng hạn như chụp xạ hình thận lợi tiểu 99mTc-MAG-3, và siêu âm lại sau 6 tuần tuổi. Các xét nghiệm này sẽ giúp phân biệt giữa chứng giãn niệu quản "tắc nghẽn" hoặc "không tắc nghẽn - không trào ngược". Trẻ sơ sinh có các triệu chứng sau sinh (ví dụ, nhiễm trùng đường tiết niệu) cũng được thăm khám theo cách tương tự, mặc dù tốt nhất là nên đợi trẻ hồi phục khỏi nhiễm trùng huyết đường tiết niệu trước khi tiến hành chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) hoặc chụp xạ hình thận MAG-3.

Theo hướng dẫn của Hiệp hội Y học Hạt nhân Châu Âu (EANM) về chụp xạ hình thận tiêu chuẩn và chụp xạ hình thận có sử dụng thuốc lợi tiểu ở trẻ em, phương pháp chụp xạ hình thận cho phép đánh giá hai khía cạnh của chức năng thận. Khía cạnh đầu tiên là độ thanh thải thận, hay chức năng thận khác biệt (DRF). Việc ước tính DRF tốt nhất nên được thực hiện trong khoảng từ một đến hai phút sau khi tiêm chất đánh dấu. Khía cạnh thứ hai là sự bài tiết, hay sự biến mất, của chất đánh dấu khỏi thận. Theo truyền thống, sự chậm trễ đáng kể trong bài tiết được gợi ý bởi một đường cong tăng liên tục và sự vận chuyển chậm, tức là Tmax (thời gian đạt đến điểm cực đại, hay đỉnh, của đường cong) trên 20 phút. Tuy nhiên, sự vận chuyển chậm có thể do dung tích tăng lên do bể thận và niệu quản giãn rộng. Do đó, furosemide được sử dụng để phân biệt giữa tắc nghẽn và tác động của hệ thống giãn rộng. Sự thoát nước kém cũng có thể rõ ràng do bàng quang đầy, hoặc do tác động của trọng lực lên sự thoát nước không hoàn toàn. Vì tất cả những lý do này, việc giải thích "sự thoát nước bị suy giảm" trên chụp thận bằng thuốc lợi tiểu vẫn còn gây tranh cãi.[24]



Hình 3 Hình ảnh MAG-3 cho thấy sự thoát dịch chất đánh dấu bị chậm trễ (đường cong màu đỏ) sau 20 phút (a) và niệu quản trái (L) có thể nhìn thấy trên hình ảnh chụp muộn (b), cho thấy sự tắc nghẽn tại chỗ nối niệu quản - bể thận trái .

Khi phân loại chứng giãn niệu quản là “tắc nghẽn” hay “không tắc nghẽn”, cần phải xem xét cả các dấu hiệu lâm sàng và hình ảnh học. Sự hiện diện của các triệu chứng như nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt hoặc đau là những chỉ số lâm sàng cho thấy khả năng tắc nghẽn. Ở bệnh nhân không có triệu chứng, sự hiện diện của chỉ số DRF dưới 40% và/hoặc sự giãn nở ngày càng tăng trên các lần siêu âm liên tiếp cũng gợi ý tắc nghẽn và là chỉ định can thiệp. Tình trạng chậm nhu động ruột trên MAG-3 khi có sự giãn nở ổn định hoặc cải thiện, và chỉ số DRF trên 40%, ở bệnh nhân không có triệu chứng, có thể được điều trị bảo tồn. Liu *và cộng sự* , cũng như McLellan *và cộng sự* , cho rằng trẻ em có đường kính niệu quản sau bàng quang lớn hơn 10 mm có nhiều khả năng cần can thiệp phẫu thuật.

Điều quan trọng cần lưu ý là tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UPJ) và niệu quản - bể thận (UVJ) cùng bên có thể cùng tồn tại. Chụp niệu quản cản quang (MAG-3) trước phẫu thuật có thể gợi ý bệnh lý kép khi niệu quản bị tắc nghẽn đầy chậm rồi không thoát dịch được. Trong trường hợp này, chụp niệu quản ngược dòng có thể hữu ích trong việc chẩn đoán.

Sự quản lý

Phương pháp điều trị chứng giãn niệu quản nguyên phát đã thay đổi trong 30 năm qua. Năm 1989, Peters *và cộng sự* báo cáo rằng 89% bệnh nhân cần phẫu thuật trước 8 tháng tuổi. Cũng trong năm đó, Keating *và cộng sự* báo cáo rằng khi quyết định can thiệp dựa trên chức năng thận tuyệt đối, có tới 87% bệnh nhân có thể được theo dõi một cách bảo tồn. Một ấn phẩm khác từ cùng đơn vị đã xác nhận sự ổn định hoặc cải thiện trong quá trình theo dõi dài hạn ở cùng nhóm bệnh nhân được điều trị bảo tồn. Liu *và cộng sự* cũng đề xuất rằng phần lớn các trường hợp giãn niệu quản có thể được theo dõi bảo tồn, và cho thấy rằng với thời gian theo dõi trung bình là 3,1 năm, 34% trường hợp giãn niệu quản nguyên phát tự khỏi. Trong số các trường hợp còn lại, 17% được phẫu thuật tái tạo do nhiễm trùng hoặc suy giảm chức năng thận, trong khi 49% vẫn bị giãn niệu quản khi theo dõi và vẫn đang được theo dõi bảo tồn.

Bệnh giãn niệu quản không tắc nghẽn, không trào ngược

Tình trạng giãn niệu quản kèm theo suy chức năng thận (DRF) >40% ở bệnh nhân không có triệu chứng có thể được điều trị bảo tồn. Theo dõi sát sao bằng siêu âm định kỳ và dự phòng kháng sinh được khuyến cáo, đặc biệt khi độ giãn niệu quản trên 7mm. Song *và cộng sự* đã chỉ ra rằng nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao hơn ở trường hợp tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UVJ) so với tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UPJ) , và UTI thường xảy ra trong vòng sáu tháng đầu đời. Khi tình trạng giãn thận được ghi nhận là cải thiện, tần suất khám theo dõi có thể giảm xuống còn sáu tháng một lần rồi hàng năm, và việc dự phòng bằng kháng sinh cũng được ngừng lại. Quá trình hồi phục hoàn toàn chứng giãn niệu quản và thận có thể mất vài năm. McLellan *và cộng sự* đã chỉ ra rằng chứng giãn thận đã được giải quyết hoàn toàn trong 72% trường hợp với thời gian theo dõi trung bình là 25,8 tháng.

Nên theo dõi lâu dài nếu tình trạng giãn niệu quản kéo dài. Một nghiên cứu theo dõi lâu dài của Shukla *và cộng sự* đã báo cáo tình trạng xấu đi muộn ở một cậu bé 14 tuổi mắc chứng giãn niệu quản nguyên phát hai bên, với biểu hiện giãn niệu quản tăng lên và suy giảm chức năng sáu năm sau khi xuất viện khỏi chương trình theo dõi bảo tồn.[31]Hemal *và cộng sự* 30 đã báo cáo kết quả của 55 bệnh nhân mắc chứng giãn niệu quản bẩm sinh lần đầu tiên xuất hiện ở thập kỷ thứ ba của cuộc đời, trong đó 20 bệnh nhân được phát hiện có sỏi thận. Năm bệnh nhân bị giãn niệu quản hai bên bị suy thận mãn tính khi được chẩn đoán, trong đó hai người cuối cùng đã tử vong do bệnh này. Do đó, việc khởi bệnh sớm

sau khi điều trị bảo tồn không đảm bảo hiệu quả suốt đời, và việc theo dõi đến tuổi trưởng thành là điều nên làm.

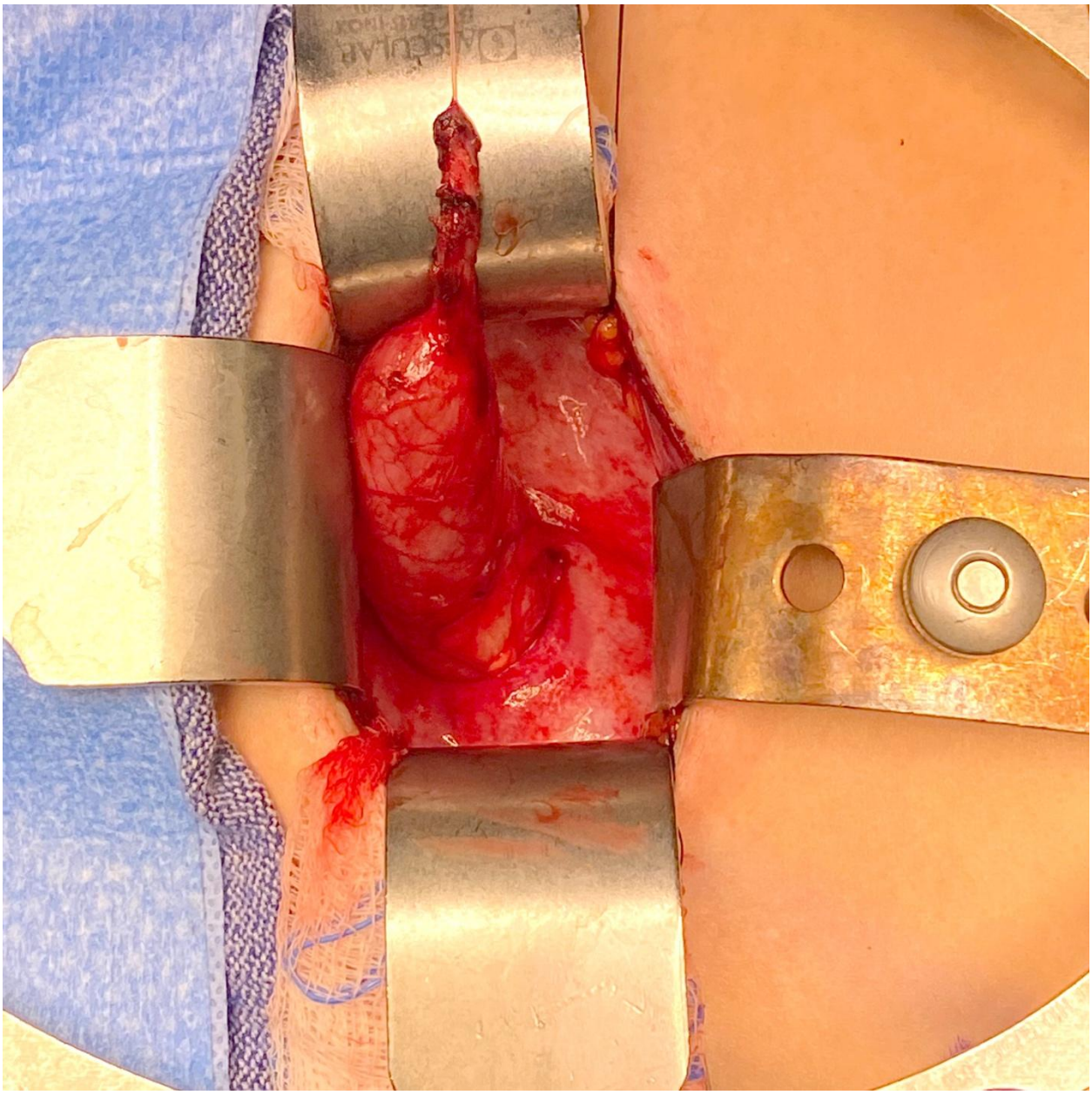
Niệu quản giãn bị tắc nghẽn

Tắc nghẽn được chẩn đoán dựa trên chỉ số DRF giảm <40% khi chẩn đoán, hoặc chỉ số DRF giảm >10% trên các lần chụp xạ hình thận định kỳ. Giãn nở thận ngày càng tăng trên siêu âm và các triệu chứng (nhiễm trùng đường tiết niệu /đau) cũng là dấu hiệu gợi ý tắc nghẽn. Lựa chọn phương pháp phẫu thuật phụ thuộc vào tuổi của trẻ (dưới hoặc trên 1 tuổi) và sự sẵn có của thiết bị và chuyên môn khi xem xét phương pháp nội soi. Các lựa chọn phẫu thuật bao gồm:

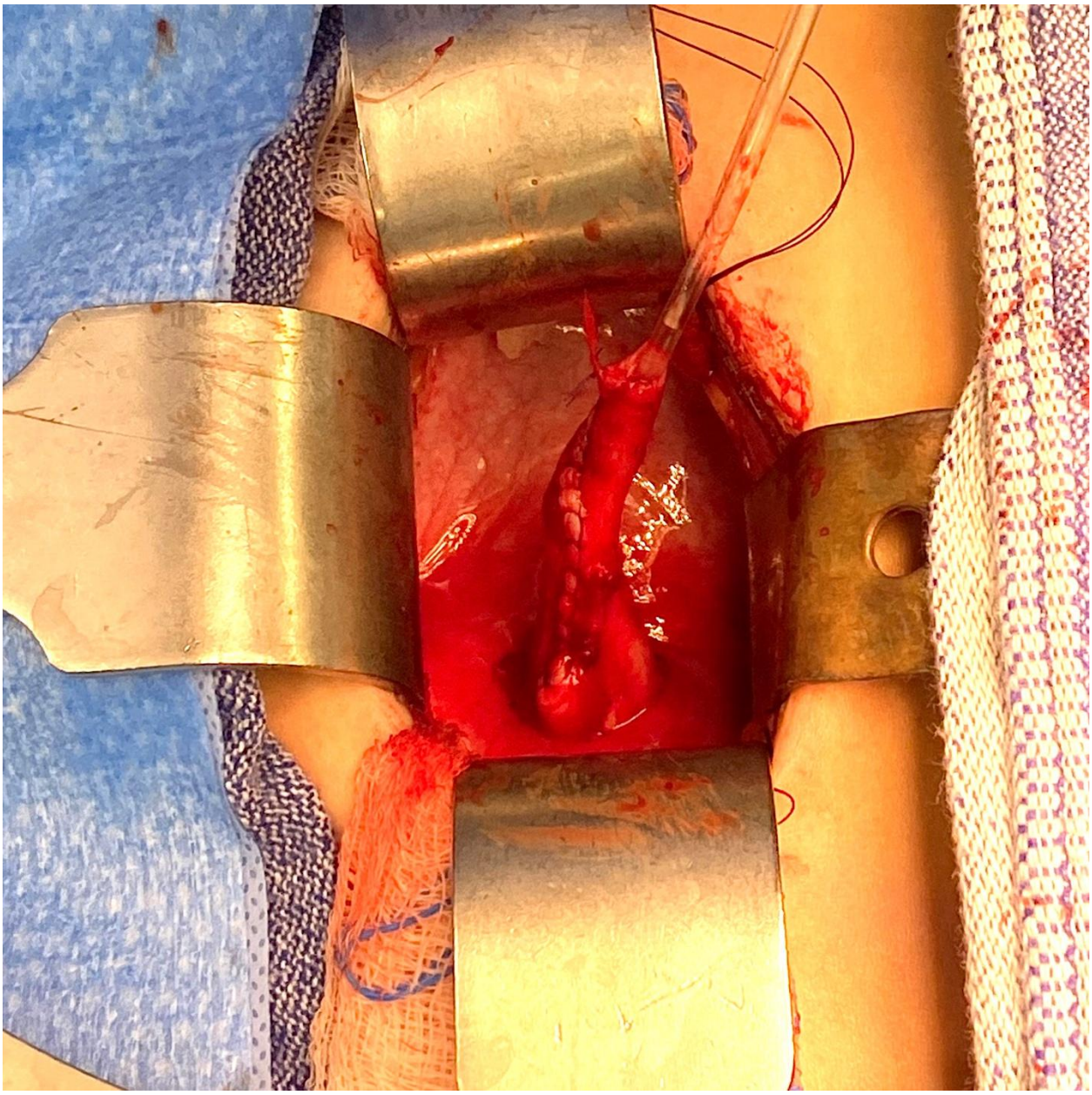
1. Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản (mổ mở/ nội soi hoặc phẫu thuật hỗ trợ robot)
2. Đặt stent JJ tạm thời
3. Nong giãn bằng bóng nội soi ± cắt niệu quản nội soi
4. Phẫu thuật mở bàng quang niệu quản do trào ngược
5. Phẫu thuật mở niệu quản qua da

Cấy ghép lại niệu quản

Mục đích của phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản là cắt bỏ đoạn niệu quản hẹp, không co bóp ở chỗ nối niệu quản - bàng quang , và tạo đường hầm cho niệu quản vào bàng quang theo kiểu chống trào ngược. Đường hầm này phải có đường kính ít nhất gấp năm lần đường kính niệu quản để đạt hiệu quả, dữ liệu dựa trên nghiên cứu của Paquin năm 1959. Để đạt được tỷ lệ này khi đường kính niệu quản lớn hơn 10 mm, 10 cm đoạn cuối của niệu quản có thể cần được thu hẹp. Có thể cần phải thực hiện thủ thuật cố định vào cơ thắt lưng để đảm bảo niệu quản đi thẳng vào bàng quang. Hai kỹ thuật phổ biến nhất được sử dụng để điều chỉnh niệu quản giãn là khâu gấp nếp như báo cáo của Starr và Kalicinski *cùng cộng sự* , và thu hẹp đoạn cuối như được Hendren sửa đổi. Kalicinski *và cộng sự* đã mô tả một kỹ thuật gấp nếp, trong đó phần bên, không có mạch máu của niệu quản được loại trừ khỏi lòng ống bằng một đường khâu dọc liên tục, sau đó được gấp lại về phía sau trước khi cấy ghép lại. Starr đã sửa đổi quy trình này, đưa vào nhiều mũi khâu Lembert gián đoạn để gấp thành niệu quản vào trong, do đó bảo tồn nguồn cung cấp máu, nhưng làm cho việc cấy ghép lại sau đó trở nên khó khăn hơn. Hendren khuyến cáo phương pháp thu hẹp bằng cách cắt bỏ, trong đó một dải dọc của niệu quản thừa được cắt bỏ, và niệu quản được khâu thành hai lớp. Ben-Meir *và cộng sự* đã so sánh kết quả của phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản giãn rộng có và không có chỉnh sửa, và cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về kết quả (tỷ lệ thành công 94% ở nhóm chỉnh sửa và 96% ở nhóm không chỉnh sửa). Một ví dụ về cấy ghép lại với hình dạng thuôn nhọn được cung cấp trong Hình 4 & Hình 5.



Hình 4. Hình ảnh trong phẫu thuật của một trường hợp giãn niệu quản với đoạn không nhu động và giãn ở phần gần.



Hình 5: Hình ảnh trong quá trình phẫu thuật của cùng một niệu quản từ sau khi thu nhỏ bằng ống thông 10 Fr. Sau đó, nó được cấy ghép lại bằng cách tạo một đường hầm hình tam giác chéo, luồn nó qua đường hầm và cố định lại. Một ống thông niệu quản được để lại trong 2 tuần.

Phương pháp cấy ghép lại Lich–Gregoir ngoài bàng quang thường được ưu tiên khi sử dụng các kỹ thuật nội soi hoặc hỗ trợ robot (RALUR). Niệu quản giãn được xác định bên dưới các mạch máu chậu, và phúc mạc được bóc tách dọc theo niệu quản đến vị trí giao nhau của ống dẫn tinh. Niệu quản được di động bằng phương pháp bóc tách cùn để giảm thiểu nguy cơ tổn thương dây thần kinh và mạch máu, sau đó được cắt ngang tại vị trí hẹp. Đường hầm cơ-màng ngoài được đánh dấu bằng dao điện móc và sau đó các sợi cơ bàng

quang được cắt sắc bén bằng kéo cho đến khi niêm mạc bàng quang phồng lên tự do. Niêm mạc bàng quang được mở ra ở cuối đường hầm và thực hiện nối niệu quản bàng quang bằng các mũi khâu gián đoạn. Sau đó, niệu quản được đưa vào đường hầm, được khâu kín bằng các mũi khâu liên tục hoặc gián đoạn.

Tỷ lệ khỏi bệnh VUR sau phẫu thuật RALUR ngoài bàng quang được báo cáo trong tài liệu dao động từ 66,7 đến 100% trong nhiều nghiên cứu quy mô tương đối nhỏ. Nhìn chung, tỷ lệ thành công khi tổng hợp các loạt ca bệnh này là 91%. Một nghiên cứu hồi cứu đa trung tâm báo cáo tỷ lệ hồi phục hình ảnh X-quang đạt 87,9% ở 280 niệu quản. Gần đây hơn, một nghiên cứu đa trung tâm tiến cứu quy mô lớn báo cáo tỷ lệ hồi phục đạt 93,8% ở 199 niệu quản. Phẫu thuật nội soi cắt bỏ khối u bàng quang (RALUR) có thể được thực hiện ở cả hai bên; tuy nhiên, có lo ngại rằng việc bóc tách hai bên bàng quang phía sau có thể làm tổn thương đám rối thần kinh vùng chậu, dẫn đến tỷ lệ bí tiểu sau phẫu thuật cao hơn. Phương pháp bóc tách bảo tồn thần kinh đã được đề xuất để giảm biến chứng này. Năm 2008, Casale *và cộng sự đã báo cáo tỷ lệ thành công 97,6% sau* phẫu thuật RALUR bảo tồn thần kinh hai bên ở 41 bệnh nhân. Không có biến chứng hoặc trường hợp bí tiểu nào xảy ra. Herz *và cộng sự* báo cáo tỷ lệ thành công 91,7% đối với phẫu thuật RALUR một bên nhưng tỷ lệ thành công chỉ là 77,8% đối với các trường hợp hai bên (72,2% số trẻ em). Trong nghiên cứu này, tỷ lệ biến chứng (bao gồm tắc nghẽn niệu quản, nhập viện lại và bí tiểu) cao hơn ở các trường hợp hai bên. Kỹ thuật bảo tồn thần kinh không được sử dụng.

Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản ở trẻ sơ sinh dưới một tuổi có thể gặp nhiều khó khăn do sự khác biệt giữa niệu quản giãn rộng và bàng quang nhỏ của trẻ, cũng như lo ngại về khả năng rối loạn chức năng bàng quang do can thiệp y khoa. De Jong *và cộng sự* đã nghiên cứu kết quả chức năng bàng quang của 49 trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc chứng giãn niệu quản nguyên phát do tắc nghẽn hoặc trào ngược, những người đã trải qua phẫu thuật Politano-Leadbetter, với thời gian theo dõi trung bình là 7,3 năm. Không ghi nhận sự khởi phát rối loạn tiểu tiện nào trong quá trình theo dõi, và dung tích bàng quang theo độ tuổi đã tăng lên đáng kể. Không quan sát thấy tắc nghẽn niệu quản sau phẫu thuật. Tác giả kết luận rằng việc tái tạo lớn sớm đường tiết niệu dưới không làm tổn hại đến các đặc tính niệu động học của bàng quang và sàn chậu, miễn là phẫu thuật được thực hiện bởi các bác sĩ phẫu thuật tiết niệu nhi chuyên khoa. Một nghiên cứu khác từ cùng nhóm nghiên cứu 41 đã so sánh kết quả niệu động học ở những bệnh nhân được cấy ghép lại niệu quản trước hoặc sau một tuổi. Không tìm thấy sự khác biệt đáng kể về dung tích bàng quang, độ đàn hồi hoặc tỷ lệ mất ổn định.

Đặt stent JJ tạm thời

Năm 1999, Shenoy và Rance đã báo cáo về việc sử dụng ống thông JJ như một biện pháp tạm thời ở trẻ sơ sinh mắc chứng giãn niệu quản tắc nghẽn nguyên phát. Thủ thuật này

bao gồm việc đặt stent hai đầu hình đuôi lợn, bằng nội soi nếu có thể. Tắc nghẽn niệu quản bẩm sinh nghiêm trọng có thể ngăn cản việc đặt stent bằng nội soi, trong trường hợp đó, có thể thực hiện đặt stent mở qua bàng quang kết hợp với nong lỗ niệu quản bằng dụng cụ thăm dò tuyến lệ. Stent được phép lưu lại trong sáu tháng, sau đó cần được tháo ra hoặc thay thế. Niệu quản giãn cần được đặt stent cho đến khi trẻ hơn một tuổi, lúc đó có thể thực hiện cấy ghép lại niệu quản một cách an toàn nếu tình trạng giãn chưa được giải quyết. Trẻ sơ sinh cần tiếp tục dùng kháng sinh dự phòng trong suốt thời gian đặt stent do nguy cơ nhiễm trùng stent, và cần được theo dõi bằng siêu âm để đảm bảo hệ thống được giải áp và kiểm tra vị trí stent. Siêu âm và chụp xạ hình thận MAG-3 được thực hiện ba tháng sau khi rút ống thông sẽ định hướng cho việc điều trị tiếp theo. Nếu tình trạng giãn và dẫn lưu được cải thiện, và chức năng được bảo tồn, có thể không cần can thiệp thêm. Tình trạng giãn dai dẳng hoặc xấu đi sau một thời gian đặt ống thông, hoặc nhiễm trùng thêm, là chỉ định cho phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản. Một nghiên cứu về kết quả lâu dài cho thấy trong 56% trường hợp, không cần can thiệp thêm sau khi rút ống thông. Tuy nhiên, hai phần ba bệnh nhân cần đặt ống thông mở, và một phần ba bị biến chứng (di chuyển ống thông, hình thành sỏi và nhiễm trùng).

Nong giãn bóng nội soi

Điều trị nội soi đã được chấp nhận như một lựa chọn ít xâm lấn hơn. Ưu điểm của phương pháp nội soi bao gồm tính xâm lấn tối thiểu, không tác động đến nguồn cung cấp máu của niệu quản đoạn xa và không cần đặt ống thông kéo dài.[48]Hơn nữa, nếu phương pháp nội soi thất bại, vẫn có thể thực hiện cấy ghép lại niệu quản. Tuy nhiên, cần phải tính đến khả năng cần gây mê lần thứ hai để rút stent khi thảo luận về rủi ro của phương pháp nội soi. Thủ thuật được thực hiện bằng cách sử dụng ống nội soi bàng quang cứng dành cho trẻ em (8F–10.5F) và một dây dẫn mềm được đưa vào bể thận. Đối với nong bóng áp lực cao (HPBD), một ống thông bóng (thường là 3F–5F, chiều dài bóng 2–4 cm, đường kính bóng khi bơm căng 3–7 mm) được sử dụng để nong chỗ nối niệu quản bàng quang, sau đó đặt stent niệu quản Double-J. Đối với phẫu thuật mở niệu quản, cả Kajbafzadeh *và cộng sự* cũng như Shirazi và *cộng sự* đều thực hiện vết mổ ở vị trí 6 giờ.

Doudt *và cộng sự* đã công bố một bài đánh giá có hệ thống về kết quả lâu dài của việc điều trị nội soi. Mười một nghiên cứu hồi cứu và 1 nghiên cứu tiến cứu, thực hiện tại một cơ sở y tế duy nhất đã được phân tích. Tuổi trung bình tại thời điểm phẫu thuật là 24,6 tháng (dao động từ 3 đến 84 tháng). Các nỗ lực ban đầu trong điều trị nội soi không hiệu quả ở 10,5% trường hợp, hoặc do không thể đưa stent qua nội soi, hoặc do khó khăn trong việc đưa ống nội soi bàng quang nhi khoa qua niệu đạo. Các phương pháp nội soi được thực hiện hiệu quả bao gồm: nội soi bàng quang + nong bóng áp lực cao (HPBD) + đặt stent niệu quản Double-J ở 49,5%, nội soi bàng quang + rạch niệu quản + đặt stent niệu quản Double-J ở 27,8%, nội soi bàng quang + đặt stent niệu quản Double-J ở 18,9% và nội soi bàng quang + HPBD + rạch niệu quản + đặt stent niệu quản Double-J ở 3,7%. Thời gian

đặt stent trung bình là 2,3 tháng (dao động từ 0,25 đến 6 tháng). Với thời gian theo dõi trung bình là 3,2 năm, tỷ lệ thành công ban đầu là 76,7%. Điều trị nội soi lại được thực hiện trong 15,1% trường hợp, với tỷ lệ can thiệp phẫu thuật lại tổng thể là 36,7%. Các tác giả kết luận rằng điều trị nội soi đối với chứng hẹp niệu quản mạn tính hoặc tiến triển ở trẻ em trên 12 tháng tuổi là một phương pháp thay thế ít xâm lấn hơn so với phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản, với tỷ lệ thành công khiêm tốn. Ở trẻ sơ sinh, phương pháp này có thể được sử dụng tốt nhất như một thủ thuật tạm thời. Khoảng một phần ba số bệnh nhân cần can thiệp phẫu thuật lại.

Tái cấy ghép trào ngược

Kaefer đề xuất một phương pháp mới để điều trị chứng giãn niệu quản gây tắc nghẽn ở trẻ sơ sinh, được thực hiện qua hai giai đoạn. Giai đoạn đầu tiên khắc phục tắc nghẽn mà không cần tạo cơ chế chống trào ngược, bằng cách đơn giản là chia niệu quản ở phía gần chỗ tắc nghẽn và thực hiện nối thông niệu quản kiểu nối bên với bàng quang; sau đó, khi kích thước bàng quang tăng lên trong thời kỳ sơ sinh, giai đoạn thứ hai được thực hiện, đó là cấy ghép lại niệu quản hình nón tiêu chuẩn kèm theo tạo cơ chế van chống trào ngược. Alyami *và cộng sự* đã công bố kinh nghiệm của họ về phương pháp cấy ghép lại niệu quản ngược dòng ở 32 bệnh nhân bị tắc nghẽn niệu quản đoạn xa được chẩn đoán trước sinh. Tuổi trung bình khi phẫu thuật là 3,7 tháng (dao động từ 0 đến 33 tháng) và thời gian theo dõi trung bình là 34,3 tháng (dao động từ 6 đến 58 tháng). Hầu hết bệnh nhân nam cũng được cắt bao quy đầu. Trong số 32 bệnh nhân, 86% cho thấy sự cải thiện đáng kể về khả năng giãn niệu đạo. Sáu bệnh nhân đã trải qua các thủ thuật tiếp theo, bao gồm cắt bao quy đầu và 2 ca cấy ghép lại niệu quản do nhiễm trùng tái phát. Các tác giả kết luận rằng, mặc dù có sự đánh đổi giữa việc giảm tắc nghẽn bằng cách tạo ra dòng chảy ngược, thủ thuật này có thể được coi là một can thiệp dứt điểm tiềm năng ở những bệnh nhân không bị nhiễm trùng. Theo dõi sát sao là rất quan trọng để ghi nhận kết quả lâu dài khả quan.

Mở niệu quản qua da

Mở thông niệu quản qua da tạm thời vẫn là một lựa chọn an toàn và hiệu quả, đặc biệt là khi có nhiễm trùng huyết đường tiết niệu hoặc khi không có sẵn công nghệ nội soi. Shrestha *và cộng sự* đã công bố kết quả của 25 bệnh nhân trải qua phẫu thuật mở thông niệu quản qua da (ECU) ở độ tuổi trung bình 7 tháng (từ 23 ngày đến 2,5 năm). Sau khi chuyển hướng đường tiểu, suy thận đã được cải thiện ở tất cả các bệnh nhân, và chỉ có một bệnh nhân bị nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt trong khi chờ phẫu thuật cấy ghép lại. Nghiên cứu này không ghi nhận biến chứng nào liên quan đến lỗ mở thông ruột, mặc dù các nghiên cứu khác đã báo cáo các biến chứng, bao gồm hẹp lỗ mở thông ruột và viêm thận bể thận.

Phần kết luận

Các bất thường ở chỗ nối niệu quản - bể thận (UVJ) , liên quan đến chứng giãn niệu quản, có thể gây tắc nghẽn, trào ngược, không tắc nghẽn và không trào ngược, hoặc cả trào ngược và tắc nghẽn. Chỉ 10-20% trường hợp giãn niệu quản cần can thiệp, trong khi phần còn lại có thể được theo dõi bảo tồn. Các lựa chọn phẫu thuật bao gồm cấy ghép lại niệu quản, có hoặc không kèm theo tạo hình niệu quản, các thủ thuật nội soi, mở thông niệu quản vào bàng quang khi có trào ngược hoặc mở thông niệu quản qua da. Việc nong niệu quản liên tục ở những trường hợp giãn niệu quản không tắc nghẽn và không trào ngược là cần thiết do nguy cơ hình thành sỏi về lâu dài.

Điểm chính

- Cần cảnh giác với tình trạng giãn niệu quản do trào ngược và tắc nghẽn hiếm gặp: hãy ghi nhận sự thoát dịch đường tiết niệu trên sau khi bàng quang rỗng khi chẩn đoán trào ngược bàng quang niệu quản độ cao bằng chụp niệu đạo cản quang (VCUG) . Trong trường hợp thoát dịch kém kèm theo giãn đường tiết niệu trên đáng kể, cần chỉ định chụp xạ hình thận MAG-3 có sử dụng thuốc lợi tiểu. Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản là lựa chọn tốt nhất trong trường hợp này.
- Tắc nghẽn niệu quản - bể thận (UVJ) và niệu quản - bể thận (UPJ) có thể cùng tồn tại. Hãy tìm kiếm sự khác biệt về độ giãn của bể thận và niệu quản, đặc biệt là khi một bên có vẻ cải thiện trong khi bên kia thì không. Kiểm tra hình ảnh chụp thận MAG-3 để xem có sự thoát dịch ở cả hai chỗ nối hay không. Nếu có nghi ngờ, chụp niệu quản ngược dòng có thể hỗ trợ chẩn đoán. Chiến lược phẫu thuật có thể là phẫu thuật tạo hình bể thận kèm đặt ống thông chữ J kép trước tiên; sau đó là chụp chiếu thêm sau khi rút ống thông.
- Đối với trường hợp giãn niệu quản không tắc nghẽn và không trào ngược được điều trị bảo tồn, các tài liệu hiện hành khuyến cáo sử dụng kháng sinh dự phòng cho trường hợp giãn niệu quản trên 7mm; nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu cao nhất là trong năm đầu đời.
- Nên theo dõi lâu dài trong trường hợp giãn niệu quản không tự khỏi ở thời thơ ấu, do nguy cơ hình thành sỏi thận hoặc suy giảm chức năng thận lâu dài ở các trường hợp giãn cả hai bên

TIỂU KẾT – KHÁI QUÁT PHẦN II (DỊ TẬT BẨM SINH HỆ TIẾT NIỆU TRÊN: THẬN VÀ NIỆU QUẢN)

Phần II tập trung vào nhóm bệnh lý có vai trò quyết định đối với mục tiêu lớn nhất của tiết niệu nhi: **bảo tồn chức năng thận lâu dài**. Các dị tật bẩm sinh của thận và niệu quản thường được phát hiện từ giai đoạn tiền sản hoặc trong những năm đầu đời, nhưng

diễn tiến rất đa dạng: có trường hợp tự cải thiện theo thời gian, có trường hợp âm thầm gây sẹo thận và bệnh thận mạn nếu không nhận diện và theo dõi đúng.

Điểm cốt lõi của phần này là giúp người học hình thành tư duy thực hành theo 3 trục:

1. **Phân biệt bất thường hình ảnh và bệnh lý cần can thiệp**
   Ứ nước, giãn niệu quản hay thận đôi không tự động đồng nghĩa "phải mổ". Cần đánh giá theo bối cảnh lâm sàng, diễn tiến theo thời gian và mức độ ảnh hưởng chức năng, tránh can thiệp sớm không cần thiết nhưng cũng không bỏ sót nhóm nguy cơ cao.
2. **Đánh giá nguy cơ tổn thương thận và nhiễm trùng tiểu tái diễn**
   Các bệnh như tắc nghẽn khúc nối bể thận–niệu quản (UPJ), trào ngược bàng quang–niệu quản (VUR), niệu quản khổng lồ (megaureter), hay bất thường thận đôi/lạc chỗ đều có thể dẫn đến nhiễm trùng tiểu và sẹo thận. Vì vậy, trọng tâm là **phân tầng nguy cơ** để lựa chọn theo dõi, dự phòng và can thiệp phù hợp.
3. **Ra quyết định "đúng thời điểm" dựa trên chức năng và diễn tiến**
   Quyết định điều trị cần dựa vào triệu chứng, xu hướng thay đổi trên siêu âm, bằng chứng tắc nghẽn thực sự, và thông tin về chức năng thận (khi có chỉ định). Mục tiêu điều trị không phải chỉ làm giảm giãn trên hình ảnh, mà là **giữ nhu mô thận, giảm biến chứng, tối ưu chất lượng sống**.

Tóm lại, sau khi hoàn thành Phần II, bạn đọc cần nắm vững:

- Khung tiếp cận **bất thường tiền sản** và theo dõi ứ nước sau sinh một cách hệ thống.
- Vai trò – giới hạn của từng phương tiện chẩn đoán và cách phối hợp hợp lý trong thực hành.
- Chỉ định điều trị nội khoa/phẫu thuật và những "ngưỡng" gợi ý can thiệp ở các bệnh thường gặp như UPJ, VUR, megaureter, bất thường thận đôi.
- Nguyên tắc theo dõi dài hạn nhằm phát hiện sớm các hậu quả như sẹo thận, tăng huyết áp, giảm chức năng thận.

Phần II vì vậy là bước chuyển quan trọng từ nền tảng đại cương (Phần I) sang tư duy "bệnh học – quyết định – theo dõi" trong tiết niệu nhi, chuẩn bị cho các phần tiếp theo về bàng quang – niệu đạo, các dị tật sinh dục và những tình huống phức tạp hơn trong thực hành.

Phần III: Bệnh lý hệ tiết niệu dưới (Bàng quang và Niệu đạo)

Nếu Phần II đặt trọng tâm vào "bảo tồn thận", thì Phần III đưa bạn đọc bước vào một trục không kém phần quan trọng của tiết niệu nhi: **chức năng bàng quang – đường thoát nước tiểu**. Ở trẻ em, nhiều tổn thương thận không khởi phát từ thận, mà bắt nguồn từ rối loạn tống xuất nước tiểu, tắc nghẽn hoặc rối loạn phối hợp bàng quang–cơ thắt. Vì vậy, hiểu và xử trí đúng bệnh lý hệ tiết niệu dưới chính là chìa khóa để phòng ngừa biến chứng lâu dài, từ nhiễm trùng tiểu tái diễn, trào ngược thứ phát, ứ nước thận, cho đến suy thận mạn.

Nhóm bệnh của bàng quang và niệu đạo đa dạng, trải dài từ những vấn đề khá thường gặp như rối loạn tiểu tiện chức năng, tiểu không tự chủ, đến những dị tật nặng và phức tạp như lộ bàng quang – lỗ tiểu trên (exstrophy–epispadias), lộ ổ nhớp, van niệu đạo sau (PUV) hay hội chứng Prune Belly. Điểm chung của các bệnh lý này là: **không chỉ điều trị một thời điểm**, mà cần một chiến lược dài hạn, phối hợp nhiều chuyên ngành và theo dõi sát trong suốt quá trình lớn lên của trẻ.

Trong thực hành tại Việt Nam, Phần III còn mang ý nghĩa "giải bài toán thường gặp":

- Trẻ sốt tái diễn do nhiễm trùng tiểu, nhưng nguồn gốc là rối loạn tống xuất hoặc bàng quang thần kinh chưa được nhận diện.
- Trẻ tiểu dầm/tiểu gấp kéo dài, bị quy kết "tâm lý" hoặc "thói quen", trong khi thực chất là rối loạn chức năng bàng quang–ruột cần can thiệp bài bản.
- Trẻ có tắc nghẽn đường ra bàng quang (đặc biệt PUV) được phát hiện muộn, dẫn đến bàng quang biến đổi, trào ngược và giảm chức năng thận.
  Những tình huống này nhắc chúng ta rằng: xử trí bệnh lý hệ tiết niệu dưới không chỉ là "làm thông", mà là **khôi phục và bảo tồn chức năng**.

Vì vậy, Phần III được xây dựng theo định hướng "chẩn đoán đúng – điều trị đúng – theo dõi đúng", nhấn mạnh các nội dung then chốt:

1. **Tiếp cận có hệ thống rối loạn tiểu tiện ở trẻ em**
   Từ khai thác bệnh sử, nhật ký tiểu tiện, thói quen đi tiêu, đến vai trò của siêu âm, xét nghiệm nước tiểu, đo niệu dòng, và niệu động học khi cần. Đặc biệt nhấn mạnh mối liên hệ bàng quang–ruột và can thiệp hành vi–hỗ trợ nền tảng trước khi dùng thuốc hay can thiệp thủ thuật.
2. **Nhận diện và xử trí tắc nghẽn niệu đạo ở trẻ**
   Van niệu đạo sau là cấp cứu "thầm lặng" của tiết niệu nhi: có thể gây suy thận tiến

triển nếu bỏ qua. Các bất thường niệu đạo như hẹp, niệu đạo đôi, syringocoele… cần chẩn đoán đúng để tránh điều trị sai hướng.

3. **Các dị tật phức tạp của bàng quang – niệu đạo và phẫu thuật tái tạo**
   Nhóm exstrophy–epispadias, cloacal exstrophy, cùng các cập nhật trong quản lý nhấn mạnh tầm quan trọng của kế hoạch điều trị theo giai đoạn, mục tiêu dài hạn về continence, bảo tồn thận và chất lượng sống.
4. **Bàng quang thần kinh và nguyên tắc bảo vệ đường tiết niệu trên**
   Đây là chủ đề giao thoa giữa nhi khoa, phục hồi chức năng, thần kinh, ngoại niệu và điều dưỡng. Điều trị thành công phụ thuộc vào giáo dục gia đình, theo dõi dài hạn, và can thiệp đúng thời điểm.

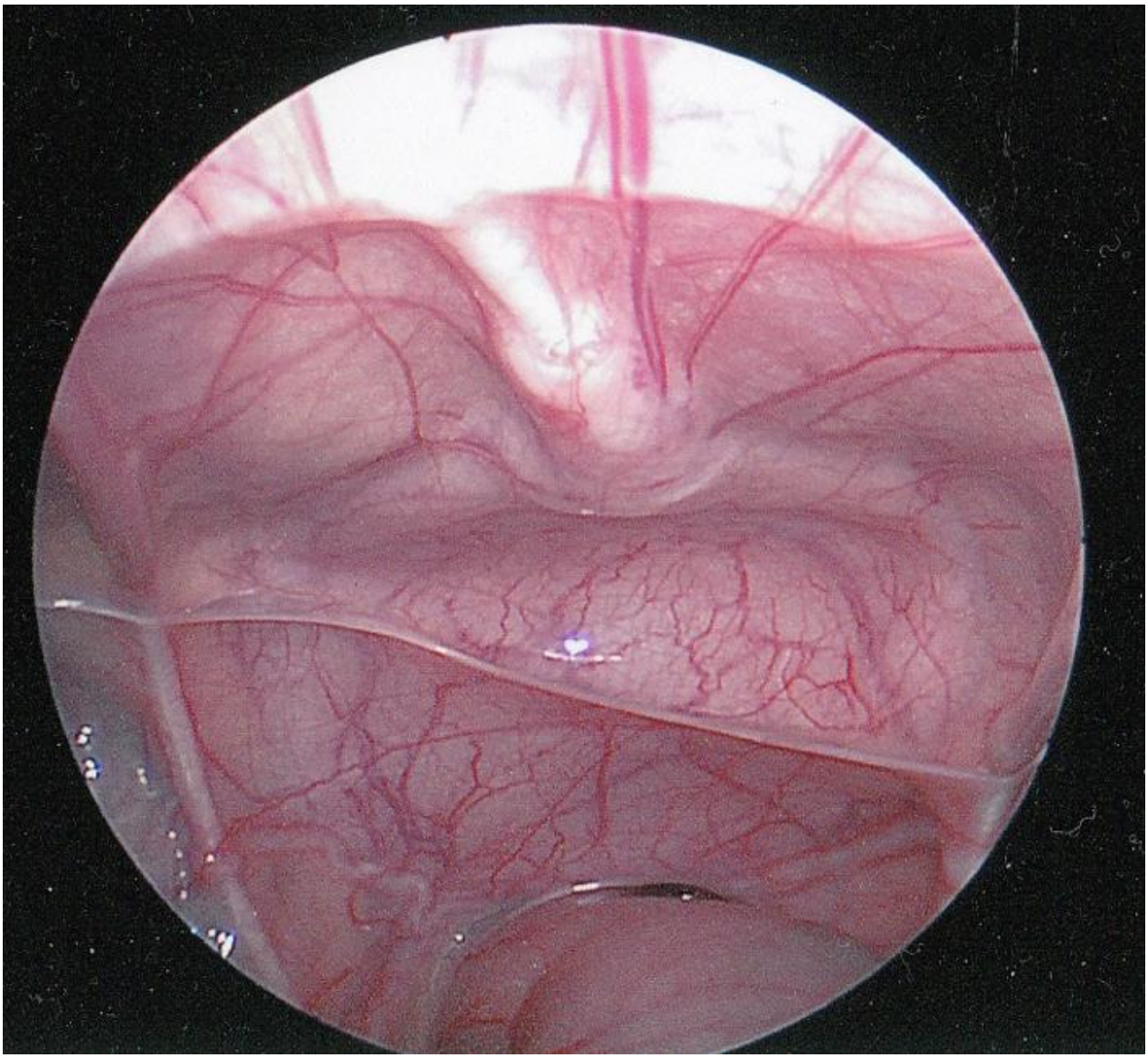
Hy vọng rằng sau Phần III, bạn đọc sẽ tự tin hơn khi đứng trước các câu hỏi thực tế: trẻ tiểu dầm nên đánh giá thế nào? khi nào nghi ngờ bàng quang thần kinh? khi nào cần niệu động học? dấu hiệu gợi ý PUV là gì và xử trí ban đầu ra sao? quản lý các dị tật exstrophy–epispadias cần tư duy theo giai đoạn như thế nào? Trả lời tốt những câu hỏi này sẽ giúp chúng ta đi đúng hướng ngay từ đầu, giảm biến chứng và đặc biệt là **giữ cho thận của trẻ an toàn trong suốt quá trình trưởng thành**.

Chương 18: Túi thừa bàng quang, dị tật ống niệu rốn và túi **utricle** bẩm sinh (Diverticula, Urachal Anomalies & Prostatic Utricle)

Dị tật ống niệu rốn

Phôi học và Giải phẫu học

Ống niệu rốn là một cấu trúc hình ống nối túi niệu ở rốn với vòm bàng quang và thông suốt trong suốt thời kỳ mang thai.[1]Thông thường, lòng ống niệu rốn sẽ đóng lại vào khoảng tuần thứ 12 của thai kỳ và biến mất hoàn toàn. Sau khi biến mất, phần còn lại thường chỉ là một sợi xơ chạy từ phần dưới rốn đến đỉnh bàng quang. Ống niệu rốn nằm ngoài phúc mạc và dễ dàng quan sát được trong quá trình nội soi vùng chậu.



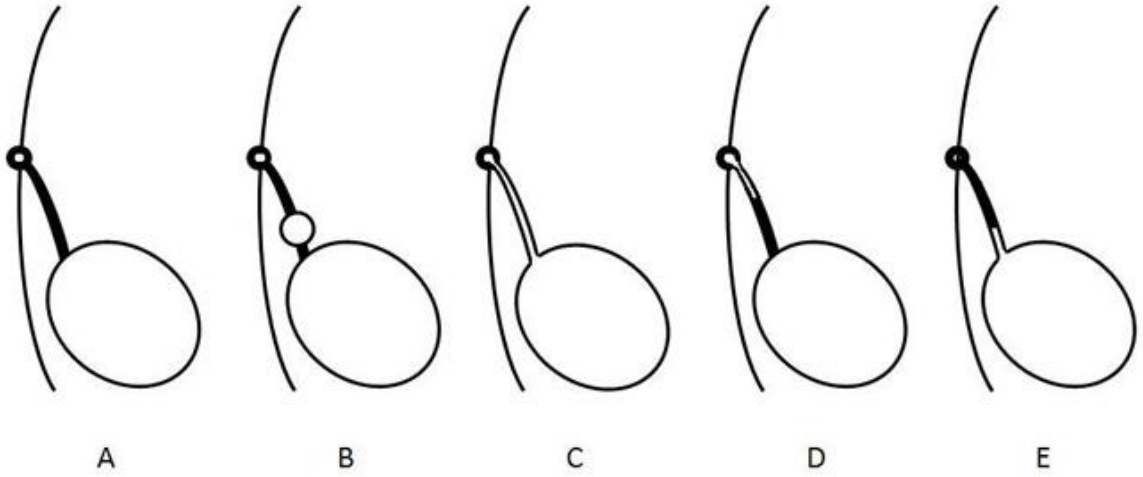
Hình 1. Hình ảnh nội soi ổ bụng của ống niệu rốn. Dây xơ của ống niệu rốn (dây chằng rốn giữa) được hiển thị ở đường giữa, kéo dài xuống đến đỉnh bàng quang. Trực tràng nằm ở phía dưới. Có thể thấy ống dẫn tinh kéo dài sang hai bên ngay phía trên trực tràng.

Ống niệu rốn được bao phủ bởi các nếp gấp của phúc mạc để tạo thành dây chằng rốn giữa. Hiếm khi, ống niệu rốn có thể có các khoảng trống trong dây xơ hoặc thậm chí bị tắc nghẽn hoàn toàn. Đây là một mốc giải phẫu quan trọng để đánh dấu đỉnh bàng quang nhằm đảm bảo vị trí đặt ống mở bàng quang chính xác.

Phân loại dị thường ống niệu rốn

Các dị tật ống niệu rốn là do sự không hoàn toàn bít kín lòng ống trong quá trình mang thai. Phân loại giải phẫu của chúng dựa trên mức độ thông suốt của ống niệu rốn và khác nhau, từ thông suốt hoàn toàn và cho phép nước tiểu chảy tự do đến một đường rò nhỏ

cụt từ da. U nang niệu rốn có thể xuất hiện ở bất kỳ vị trí nào dọc theo chiều dài của ống niệu rốn nhưng thường gặp nhất ở gần đỉnh bàng quang. Túi thừa niệu rốn - dị tật hiếm gặp nhất được ghi nhận - là tình trạng ống niệu rốn thông suốt một phần dẫn nước tiểu vào đỉnh bàng quang.



Hình 2. Sơ đồ minh họa các loại dị tật ống niệu rốn khác nhau. A - Sự bít kín bình thường của lòng ống niệu rốn. B - U nang ống niệu rốn. C - Ống niệu rốn thông. D - Xoang ống niệu rốn. E - Túi thừa ống niệu rốn. Những dị tật này không loại trừ lẫn nhau và có thể xảy ra kết hợp.

Tỷ lệ mắc các loại dị tật ống niệu rốn khác nhau từ một số loạt ca lâm sàng được thể hiện trong Bảng 1:

Bảng 1 Tóm tắt các loại và tỷ lệ mắc các dị tật ống niệu rốn ở trẻ em.

Tác giả	# Điểm	U nang	Bằng sáng chế	Xoang	Túi thừa
Naiditch	103	38	21	11	13
Cáo	66	34	14	7	10

Tác giả	# Điểm	U nang	Bằng sáng chế	Xoang	Túi thừa
Ashley	46	25	6	14	1
Cilento	45	16	7	22	0
Giàu có	35	12	19	4	0
Yiee	31	19	7	5	0
Copp	29	7	3	17	2
Tổng cộng	***355***	***151 (43)***	***108 (30)***	***80 (23)***	***26 (7)***

Điều thú vị là có một báo cáo trường hợp duy nhất về ống niệu rốn còn mở, tự đóng lại sau 2 tuần dẫn lưu bằng ống thông và tồn tại như một túi thừa niệu rốn.

Biểu hiện lâm sàng

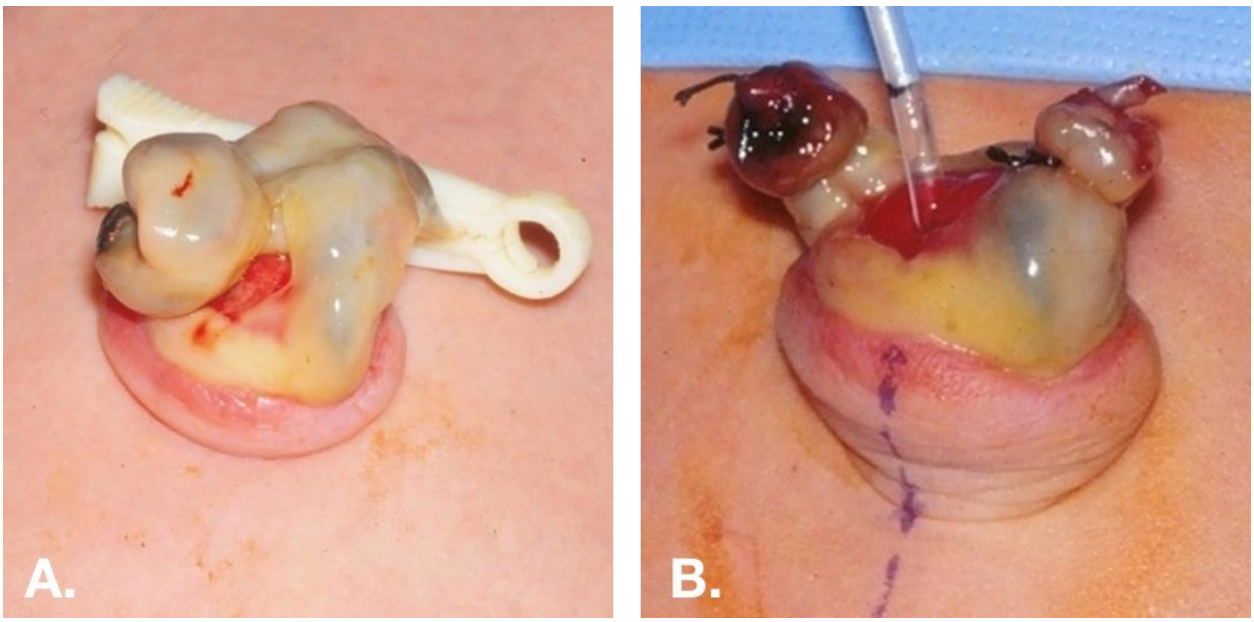
Các triệu chứng thường gặp nhất ở trẻ em mắc dị tật ống niệu rốn là chảy dịch rốn kéo dài nhiều tuần sau khi sinh hoặc khối u và/hoặc đau do nhiễm trùng. Dịch tiết từ rốn có thể trong suốt, dịch tiết thanh dịch, dịch mủ hoặc dịch có máu và là manh mối giúp xác định nguyên nhân: rò rỉ dịch trong suốt kéo dài (có thể là nước tiểu) ở trẻ sơ sinh gợi ý ống niệu rốn thông, trong khi dịch đục, dịch tiết thanh dịch hoặc dịch có máu là dấu hiệu của xoang hoặc nang niệu rốn. Có sự phân bố độ tuổi hai đỉnh, với độ tuổi trung bình từ 1-3 tháng đối với những trường hợp có xoang hoặc ống niệu rốn thông, so với 3 năm đối với những trường hợp có nang niệu rốn. **Chẩn đoán phân biệt của chảy dịch rốn cũng bao gồm viêm rốn, di tích ống rốn mạc treo hoặc u hạt rốn** .

Bảng 2. Các triệu chứng thường gặp ở trẻ em mắc dị tật ống niệu rốn.

Tác giả	# Điểm	Thoát nước	Đại dịch/Lây nhiễm	Nỗi đau	Không có triệu chứng	Khác
Gleason	721	26	19	17	667	0
Naiditch	103	60	7	4	18	12

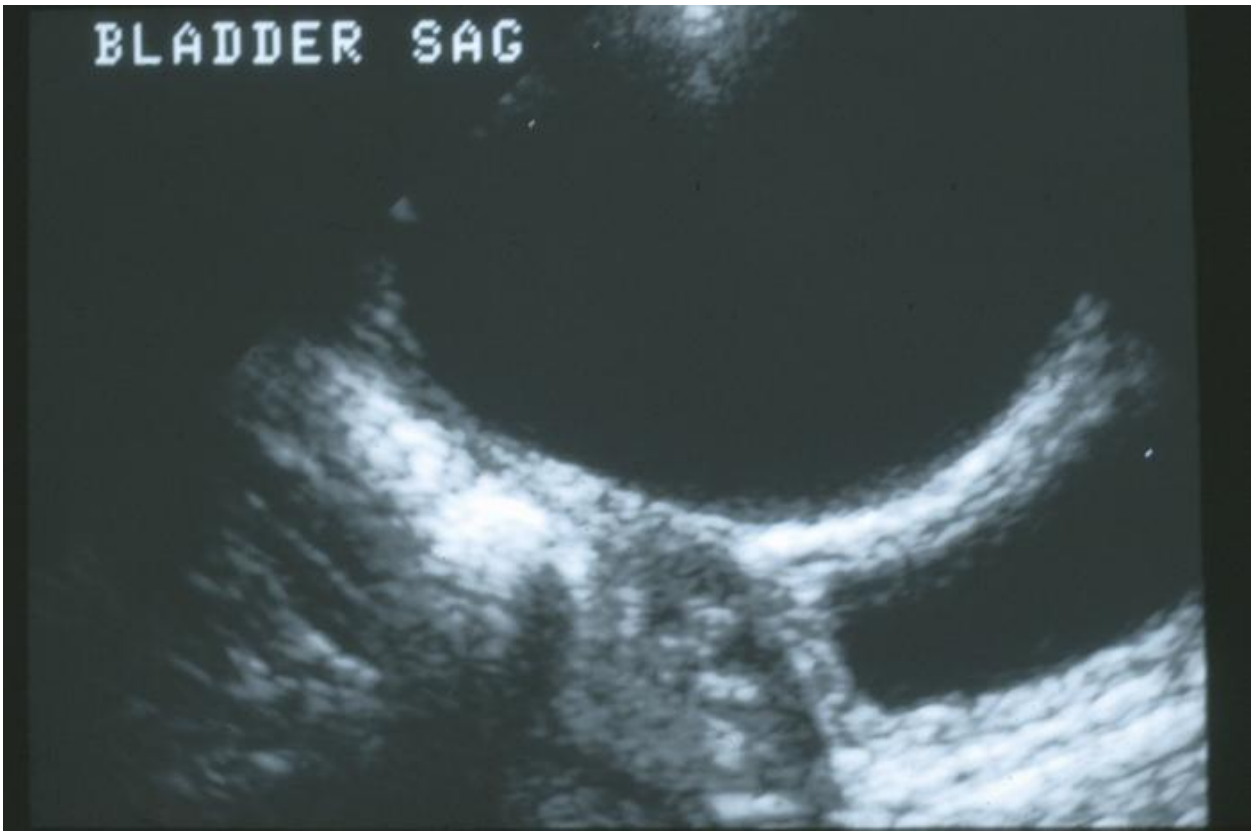
Tác giả	# Điểm	Thoát nước	Đại dịch/Lây nhiễm	Nỗi đau	Không có triệu chứng	Khác
Stopak	85	43	36	0	4	1
Dethlefs	68	52	32	0	8	0
Cilento	45	19	15	10	0	1
Yiee	37	20	8	4	2	3
Tổng cộng	***1059***	***220 (21)***	***117 (11)***	***35 (3)***	***699 (66)***	***17 (2)***

Khám thực thể cũng có thể hữu ích. Ống niệu rốn thông hoặc xoang niệu rốn có thể xuất hiện dưới dạng vết lõm hoặc lõm ở đáy rốn Hình 3.



Hình 3. Ống niệu rốn mở ở trẻ sơ sinh. A. Minh họa màu đỏ tươi của đầu rốn trong trường hợp ống niệu rốn mở. B. Da rốn đã được lật ngược và một lượng nhỏ thức ăn đã được đưa qua ống niệu rốn mở vào bàng quang.

Một số dị tật ống niệu rốn được phát hiện tình cờ trong quá trình chụp X-quang thường quy để đánh giá các bệnh lý khác, chẳng hạn như nhiễm trùng đường tiết niệu hoặc giãn thận bẩm sinh. U nang ống niệu rốn thường được phát hiện trong quá trình siêu âm bàng quang.



Hình 4. Hình chiếu mặt cắt dọc của vòm bàng quang ở đường giữa. Có một nang niệu quản lớn không phản âm nằm phía trước thành bàng quang.

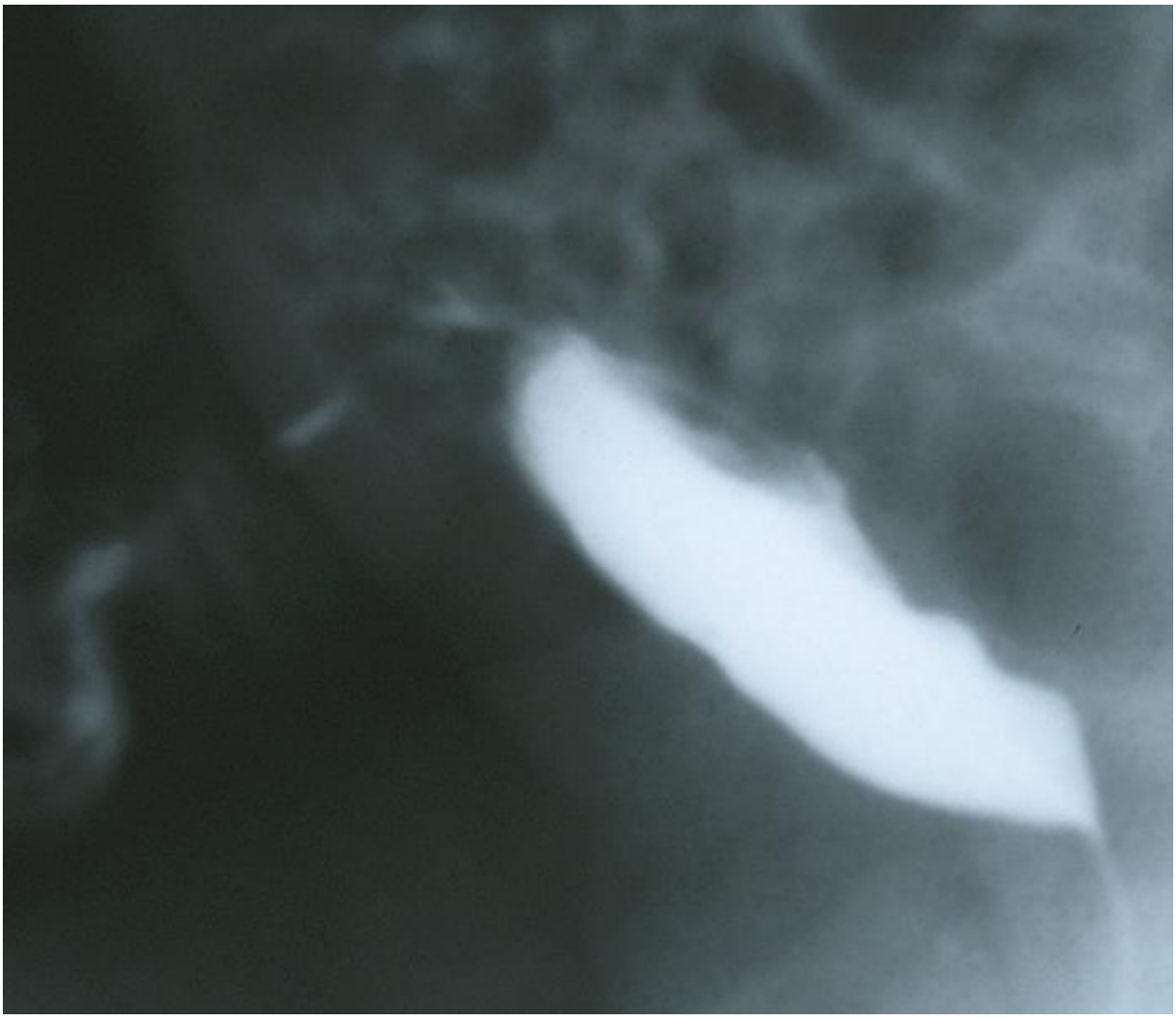
Ung thư ống niệu rốn

Vì ung thư ống niệu rốn không phải là bệnh thường gặp ở trẻ em hoặc thanh thiếu niên, nên việc điều trị bệnh này sẽ không được đề cập trong chương này. **Như sẽ được thảo luận trong phần về quản lý, nguy cơ phát triển ung thư của dị tật ống niệu rốn không triệu chứng và do đó, giá trị của việc cắt bỏ dự phòng vẫn chưa được biết rõ** . **Các yếu tố nguy cơ gây ung thư trong dị tật ống niệu rốn bao gồm kích thước lớn hơn 4 cm và tuổi > 55 năm** . Vôi hóa là một đặc điểm phổ biến trong ung thư, tuy nhiên, ý nghĩa của vôi hóa trong phần còn sót lại lành tính của ống niệu rốn không triệu chứng vẫn chưa được biết. Việc loại bỏ các tổn thương có vôi hóa dường như là điều nên làm, vì vôi hóa có thể liên quan đến viêm mãn tính, vốn có liên quan đến quá trình sinh ung thư.

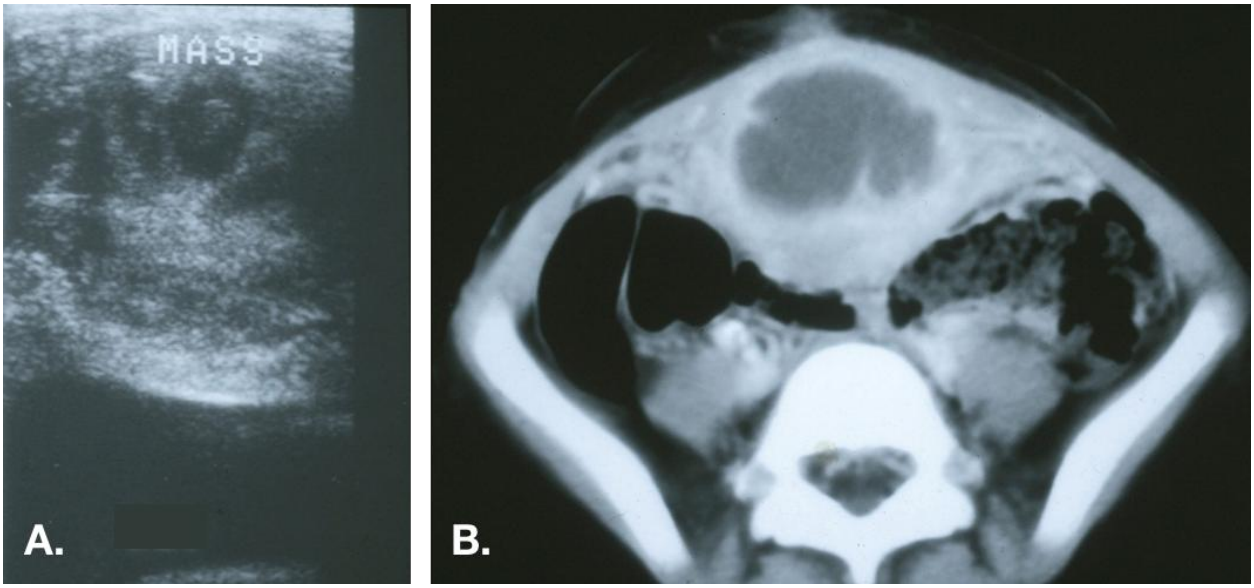
Đánh giá X quang

Việc lựa chọn phương pháp chẩn đoán hình ảnh dựa trên các triệu chứng biểu hiện và mức độ nghi ngờ lâm sàng. Ống niệu rốn thông suốt cho phép nước tiểu thoát tự do qua rốn có thể được chẩn đoán hình ảnh với độ nhạy cao bằng phương pháp chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG) hoặc chụp xoang. Theo truyền thống, VCUG được thực hiện

để xác định ống niệu rốn thông suốt và cũng để đánh giá cấu trúc giải phẫu của bàng quang và kiểm tra tình trạng tắc nghẽn đường ra bàng quang hoặc trào ngược bàng quang niệu quản. Tuy nhiên, **siêu âm bụng đủ để chẩn đoán ở hầu hết bệnh nhân, phổ biến hơn, ít xâm lấn hơn và ít tốn kém hơn; do đó, nó đã trở thành tiêu chuẩn chẩn đoán, và VCUG chỉ được dành cho các trường hợp phức tạp** . Điều quan trọng là phải thông báo cho kỹ thuật viên siêu âm về nghi ngờ lâm sàng về dị tật ống niệu rốn để thành bụng giữa được kiểm tra kỹ lưỡng. U nang ống niệu rốn bị nhiễm trùng xuất hiện dưới dạng các khối lớn không đồng nhất với các khối dịch phức tạp.



Hình 5. Hình ảnh chụp X-quang bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) ở mặt bên của một trẻ sơ sinh với lượng lớn dịch trong suốt chảy ra từ rốn. Hình ảnh cho thấy chất cản quang chảy qua thành bụng trước từ đỉnh bàng quang qua ống niệu rốn còn mở.



Hình 6. U nang niệu rốn bị nhiễm trùng. A. Hình ảnh cắt ngang vòm bàng quang ở đường giữa cho thấy một khối tăng âm không đồng nhất phía trên bàng quang. B. Hình ảnh chụp CT cho thấy khối u ở đường giữa với mật độ dịch trung tâm phù hợp với áp xe và các dải viêm ở thành bụng trước liền kề.

Các tổn thương có thể có đường kính vài centimet và đôi khi có thể lan rộng ra ngoài khoang trước phúc mạc và làm thủng khoang phúc mạc.[14,15]

CT không nên được coi là một phần không thể thiếu trong quá trình thăm khám thường quy nhưng có thể phát hiện những bất thường mà siêu âm bỏ sót và do đó hữu ích trong các trường hợp nghi ngờ lâm sàng cao mà chưa có chẩn đoán rõ ràng.

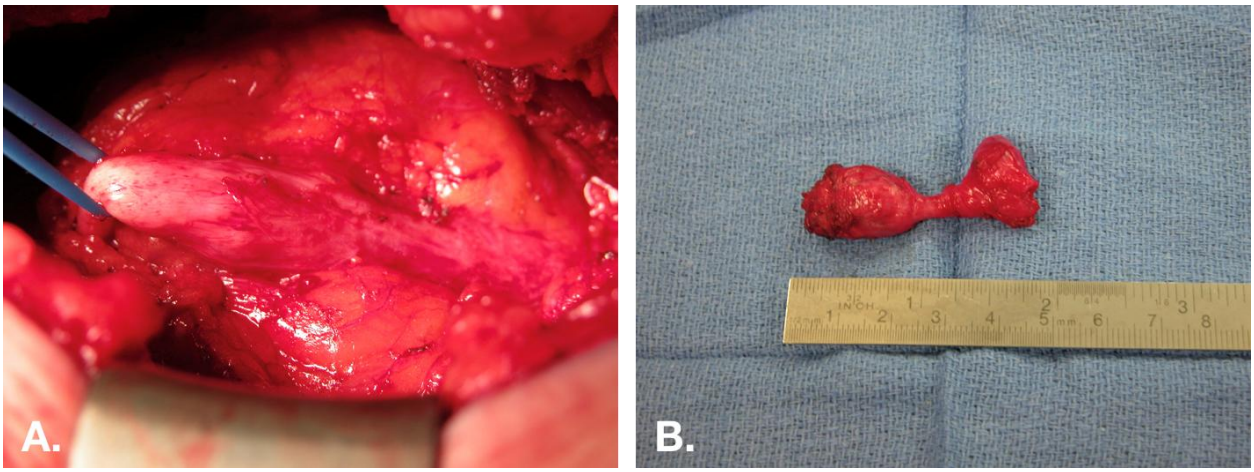
Hình 7. Ảnh chụp CT của bệnh nhân bị chảy máu rốn tái phát. A. Hình ảnh ngay dưới rốn cho thấy ống niệu rốn (dây xơ) có hình dạng bình thường, nằm ngay dưới các cơ thẳng bụng ở đường giữa. B. Một nang ống niệu rốn được thể hiện ở vị trí thấp hơn. C. Cho thấy sự gần kề giữa phần dưới của nang và vòm bàng quang.

Việc đánh giá cũng nên bao gồm siêu âm thận để đảm bảo không có tình trạng giãn đài bể thận hoặc các dị tật bẩm sinh khác của thận . Tỷ lệ mắc các bất thường thận đi kèm rất khác nhau trong các nghiên cứu đã công bố, nhưng do siêu âm không gây

ra biến chứng và rủi ro đáng kể, nên việc đưa siêu âm vào quá trình thăm khám là điều cần thiết.

Sự đối đãi

Nhìn chung, các di tích ống niệu rốn có triệu chứng nên được điều trị bằng phẫu thuật cắt bỏ. Điều này bao gồm việc cắt bỏ hoàn toàn ống niệu rốn từ rốn đến đỉnh bàng quang.



Hình 8. Phẫu thuật cắt bỏ nang niệu rốn. A. Hình ảnh trong quá trình phẫu thuật cắt bỏ nang niệu rốn thông qua đường rạch giữa dưới rốn. Nang nằm ở trung tâm, phần bám vào bàng quang ở bên phải, và dây xơ kéo dài đến rốn ở bên trái. B. Mẫu bệnh phẩm (nang) sau khi cắt bỏ cùng với phần nhỏ bàng quang còn sót lại (đầu bên phải của mẫu bệnh phẩm).

Việc cắt bỏ niêm mạc bàng quang có nang hoặc xoang ống niệu rốn không liên tục với thành bàng quang vẫn còn đang được tranh luận. U nang niệu rốn bị nhiễm trùng đặt ra một vấn đề nan giải khác, vì sự phình to đáng kể của u nang do nhiễm trùng và viêm nhiễm xung quanh khiến việc cắt bỏ đơn giản trở nên khó khăn hơn và có thể làm tăng nguy cơ biến chứng. Có thể tiếp cận u nang niệu rốn bị nhiễm trùng bằng phương pháp một lần hoặc nhiều giai đoạn. Những ưu điểm và rủi ro tương đối của hai phương pháp này sẽ được thảo luận chi tiết hơn bên dưới.

Phẫu thuật cắt bỏ phần còn sót lại của ống niệu rốn có thể chữa khỏi bệnh và không gây ra di chứng chức năng nào, vì đây là phần còn sót lại. Khó khăn chính trong phẫu thuật xảy ra ở những bệnh nhân có tổn thương không triệu chứng được phát hiện tình cờ qua chẩn đoán hình ảnh.

Quản lý bảo thủ

Hiện có rất ít dữ liệu về các di chứng lâu dài – cụ thể là nhiễm trùng tái phát và sự phát triển ung thư – của các dị tật ống niệu rốn không được điều trị. Trước đây, phẫu thuật cắt bỏ được ưu tiên do nguy cơ chuyển dạng ác tính được cho là cao, tuy nhiên, các ấn phẩm

gần đây lại ủng hộ cách tiếp cận bảo tồn. Đã có báo cáo về việc đóng ống niệu rốn và thoái hóa nang niệu rốn, ngay cả trong trường hợp nhiễm trùng. Việc tái phát các triệu chứng sau khi dẫn lưu qua da các nang bị nhiễm trùng dường như rất hiếm gặp. Trong một nghiên cứu, 92% trẻ sơ sinh dưới 6 tháng tuổi được theo dõi đã khỏi nhiễm trùng, trong khi 60% trẻ được phẫu thuật cắt bỏ lại bị nhiễm trùng sau phẫu thuật, cho thấy việc điều trị bảo tồn cho đến ít nhất 6 tháng tuổi có thể là phương pháp thích hợp.

Đối với nang niệu rốn bị nhiễm trùng, cần lấy mẫu cấy nước tiểu và cấy dịch dẫn lưu vết thương (nếu có). Vi sinh vật thường được phân lập từ nang niệu rốn bị nhiễm trùng là *Staphylococcus aureus*. Nếu bệnh nhân ổn định, không sốt, không nhiễm độc, không có dấu hiệu viêm phúc mạc, viêm mô tế bào lan rộng hoặc dấu hiệu viêm cân, có thể xem xét điều trị ban đầu chỉ bằng kháng sinh.

Bảng 3. Các loài vi sinh vật được nuôi cấy từ phần còn lại của ống niệu rốn bị nhiễm trùng. * E. coli-3, Citrobacter, Enterococcus và Proteus.

Tác giả	# Điểm	Vi khuẩn Staphylococcus aureus	Strep sp	Khác *
Stopak	16	9	0	2
McCollum	9	6	1	2
Minevich	9	9	0	0
Ashley	9	6	1	2
Galati	5	5	0	0
Newman	5	3	0	2
Tổng cộng	***53***	***38 (72)***	***2 (4)***	***8 (15)***

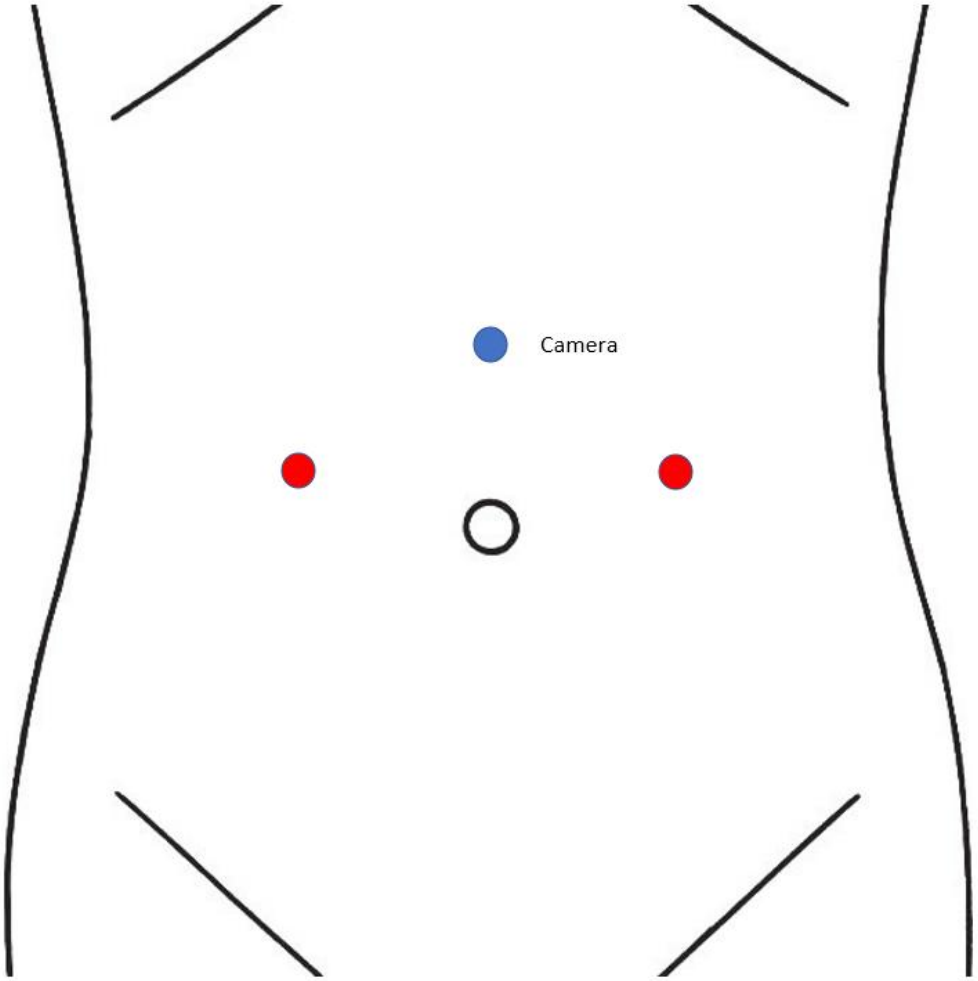
Đối với những bệnh nhân không ổn định hoặc những người không đáp ứng với điều trị bảo tồn, nang bị nhiễm trùng có thể được điều trị bằng cách phẫu thuật cắt bỏ hoàn toàn ban đầu hoặc dẫn lưu qua da (dưới hướng dẫn siêu âm hoặc CT) hoặc dẫn lưu mở. Trong phẫu thuật cắt bỏ nang niệu quản bị nhiễm trùng một thì, đường viền cắt bỏ sẽ lớn hơn và dẫn đến khuyết tật mô mềm lớn hơn, và mức độ viêm có thể lan vào khoang phúc mạc, gây nguy hiểm cho các nội tạng ổ bụng. Có một nguy cơ nhỏ nhưng đáng kể về rò ruột-da và tỷ lệ biến chứng vết thương cao hơn sau khi cắt bỏ nang niệu quản bị nhiễm trùng so

với dẫn lưu. Ống dẫn lưu qua da có thể không dẫn lưu hết các ổ dịch đa ngăn. Theo truyền thống, tất cả các u nang đều được cắt bỏ sau khi tình trạng viêm đã giảm bớt trong một quy trình phẫu thuật nhiều giai đoạn. Một số nghiên cứu gần đây đã chứng minh rằng nhiễm trùng tái phát là không phổ biến và do đó, việc cắt bỏ muộn có thể không cần thiết.

Phẫu thuật nội soi cắt bỏ ống niệu rốn

Trong kỷ nguyên phẫu thuật xâm lấn tối thiểu này, đã có nhiều báo cáo về phẫu thuật nội soi, và gần đây hơn là phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot, cắt bỏ phần còn sót lại của ống niệu rốn ở trẻ em. Phẫu thuật nội soi một vị trí duy nhất cũng đã được báo cáo. Ưu điểm chính của kỹ thuật robot là sự dễ dàng trong việc khâu vết thương so với phương pháp nội soi thuần túy. Khả năng quan sát rất tốt với phương pháp nội soi ổ bụng đối với bàng quang, nhưng có thể khó khăn hơn ở vùng rốn nếu các cổng không được đặt cẩn thận. Ống niệu rốn cần được cắt bỏ từ đáy rốn đến đỉnh bàng quang. Một lần nữa, vẫn còn tranh cãi về việc liệu việc cắt bỏ hoàn toàn có cần phải cắt bỏ đỉnh bàng quang hay không.

Vị trí đặt cảng là một yếu tố quan trọng cần xem xét. **Vì ống niệu rốn bắt nguồn từ rốn, nên vị trí này không thể được sử dụng làm điểm đặt cổng** . Vị trí phổ biến nhất để đặt camera là phía trên rốn (thường là 1-2 cm). Điều này tạo đủ không gian làm việc để quan sát quá trình bóc tách từ rốn đến đỉnh bàng quang. Các cổng thao tác nên được đặt ở hai bên, thường là ngang mức rốn. Ngoài ra, việc đặt các cổng thao tác bên và camera (ở bên phải hoặc bên trái bụng) cho phép quan sát ống niệu rốn từ bên cạnh và giữ tất cả các cổng ở vị trí dưới rốn. Cấu hình cổng bên sẽ làm cho việc khâu đóng bàng quang khó khăn hơn do góc độ.



Hình 9. Sơ đồ vị trí đặt cổng có thể có cho phẫu thuật cắt bỏ phần còn sót lại của ống niệu rốn. Không giống như cách thiết lập cho hầu hết các ca phẫu thuật nội soi, rốn không thể được sử dụng làm vị trí đặt cổng vì nó là nguồn gốc của ống niệu rốn và phải được quan sát rõ trong quá trình bóc tách.

Phẫu thuật cắt bỏ ống niệu rốn

Ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ, việc cắt bỏ hoàn toàn ống niệu rốn có thể dễ dàng thực hiện thông qua một vết mổ nhỏ. Vết mổ có thể được định hướng theo đường giữa ngang hoặc dọc. Đối với trẻ sơ sinh, một vết mổ nhỏ 1-1,5 cm ở giữa xương mu và rốn sẽ giúp tiếp cận ống niệu rốn và cho phép cắt bỏ hoàn toàn từ rốn đến đỉnh bàng quang, với tầm nhìn tốt về đỉnh bàng quang để khâu lại. Vết mổ nhỏ này tương đương với kích thước vết mổ cần thiết cho cổng camera 12 mm của robot phẫu thuật và giữ cho toàn bộ quy trình nằm ngoài phúc mạc, loại bỏ các biến chứng trong ổ bụng. Ở trẻ lớn hơn hoặc trẻ béo phì, hoặc thanh thiếu niên, nên thực hiện một vết mổ dọc theo đường giữa. Nếu gặp khó khăn trong việc

quan sát, vết mổ có thể được kéo dài lên phía rốn hoặc xuống phía bàng quang để tạo điều kiện thuận lợi cho việc loại bỏ hoàn toàn ống niệu rốn ở những bệnh nhân này. Tỷ lệ biến chứng đối với phẫu thuật cắt bỏ đơn giản rất thấp và phẫu thuật có thể được thực hiện ngoại trú hoặc nằm viện ngắn ngày nếu đặt ống thông tiểu. Rò rỉ nước tiểu hoặc các biến chứng vết thương thường gặp hơn khi phẫu thuật cắt bỏ u nang nhiễm trùng một thì chứ không phải khi chỉ cắt bỏ đơn thuần.

Điểm chính

- Các dị tật ống niệu rốn thường biểu hiện dưới dạng chảy dịch rốn kéo dài nhiều tuần sau khi sinh hoặc khối u và/hoặc đau rốn do nhiễm trùng.
- Chẩn đoán phân biệt của tình trạng chảy dịch rốn bao gồm dị tật ống niệu rốn, viêm rốn, di tích ống rốn mạc treo hoặc u hạt rốn.
- Nguy cơ tuyệt đối của việc dị tật ống niệu rốn không triệu chứng phát triển thành ung thư vẫn chưa được biết rõ. Các yếu tố nguy cơ gây ung thư ở dị tật ống niệu rốn bao gồm kích thước lớn hơn 4 cm và tuổi >55 năm.
- Siêu âm ổ bụng đủ để chẩn đoán dị tật ống niệu rốn ở hầu hết bệnh nhân. Quá trình thăm khám nên bao gồm siêu âm thận để đánh giá các dị tật bẩm sinh ở thận.
- Các di tích ống niệu rốn gây triệu chứng cần được cắt bỏ bằng phương pháp mổ mở, nội soi hoặc phẫu thuật hỗ trợ robot. Nếu sử dụng phương pháp nội soi hoặc phẫu thuật hỗ trợ robot, không được sử dụng rốn làm vị trí đặt cổng.
- Nhiễm trùng nang niệu quản không biến chứng có thể được điều trị bảo tồn bằng kháng sinh ± dẫn lưu qua da. Phẫu thuật cắt bỏ ngay lập tức tiềm ẩn nguy cơ nhiễm trùng sau phẫu thuật đáng kể. Phẫu thuật cắt bỏ trì hoãn là hợp lý nhưng có thể không cần thiết vì việc đóng kín phần còn lại/nang là khả thi và nhiễm trùng tái phát hiếm gặp, đặc biệt ở trẻ em dưới 6 tháng tuổi.

Túi tiền liệt tuyến

Phôi học và Giải phẫu học

Ở thai nhi nam, việc sản sinh chất ức chế Müllerian (MIS) bởi các tế bào Sertoli báo hiệu sự thoái hóa nhanh chóng của các ống cận trung thận (ống Müllerian) — ở nữ giới sẽ phát triển thành ống dẫn trứng, ống dẫn trứng, tử cung và 2/3 trên của âm đạo — trong tuần thứ 8-10 của thai kỳ. Túi tiền liệt tuyến là một phần còn sót lại nhỏ của các ống cận trung thận, tồn tại ở nam giới như một phần mở rộng của niệu đạo tiền liệt tuyến.[1]Túi tiền đình xuất phát từ đường giữa của tuyến tiền liệt ở phía trên của ụ tiền đình.

Biểu hiện lâm sàng

Túi tiền liệt tuyến (PU) không có ý nghĩa lâm sàng trừ khi quá trình thoái hóa hoàn toàn bị cản trở và túi vẫn giữ nguyên hình dạng giãn rộng, dạng nang, hoạt động như một túi thừa của niệu đạo tiền liệt tuyến. **Sự phình to của túi tiền liệt tuyến có liên quan đến tật lỗ tiểu lệch vị trí, tinh hoàn ẩn, rối loạn biệt hóa giới tính và chứng không có thận một bên** . Các nghiên cứu trường hợp cho thấy giãn niệu đạo xảy ra ở 10-33% bệnh nhân bị hẹp niệu đạo gần, với tỷ lệ mắc tăng lên theo mức độ nghiêm trọng của dị tật hẹp niệu đạo. Trong một loạt các trường hợp bé trai có bộ phận sinh dục ngoài bình thường nhưng có triệu chứng táo bón , chứng thiểu sản thận một bên được phát hiện ở gần một phần ba số trường hợp.

PU có thể không có triệu chứng, gây ra các triệu chứng liên quan đến tắc nghẽn hoặc ứ đọng nước tiểu — nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, viêm mào tinh hoàn, tiết dịch niệu đạo, bí tiểu, hình thành sỏi hoặc tiểu nhỏ giọt sau khi đi tiểu — **hoặc có thể biểu hiện bằng đau bụng, tiểu ra máu hoặc xuất tinh ra máu** . Hiếm khi xảy ra trường hợp chuyển dạng ác tính.

Sự giãn nở của túi tiền liệt tuyến có thể gây khó khăn cho việc đặt ống thông tiểu ở nam giới bị tật lỗ tiểu lệch vị trí – khó đặt ống thông tiểu có thể là triệu chứng ban đầu hoặc duy nhất của túi tiền liệt tuyến ở những bệnh nhân này. Có thể sờ thấy túi tiền liệt lớn ở phía dưới hoặc phía sau bàng quang khi khám trực tràng bằng ngón tay.

Chẩn đoán phân biệt đối với nang tuyến tiền liệt bao gồm nang ống Müller (không thông với niệu đạo tuyến tiền liệt), túi thừa bàng quang, nang ống rốn và nang túi tinh.

Bảng 4. Triệu chứng biểu hiện của bệnh nhân mắc bệnh túi tiền liệt tuyến.

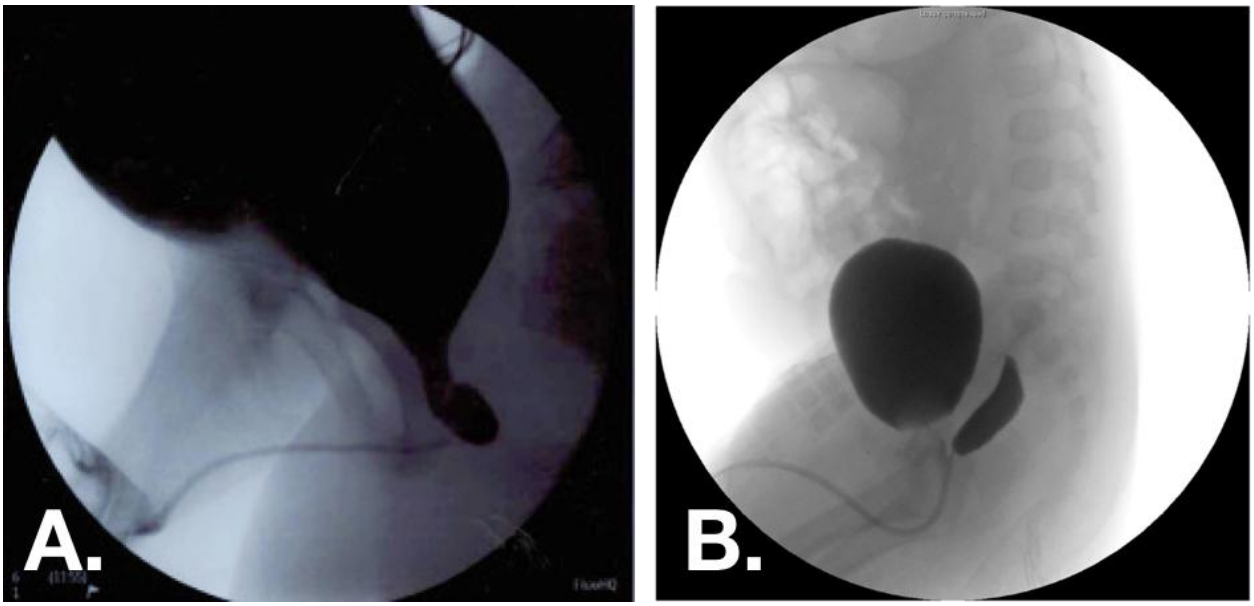
Tác giả	# Điểm	Nhiễm trùng đường tiết niệu	LUTS	Giữ lại	Viêm mào tinh hoàn/ Đau bìu	Khác
Desautel	26	6	1	7	2	1
Lưu	22	8	7	6	3	6
Đại	15	6	2	1	7	4
Gia	14	8	1	1	5	3
Babu	7	3	2	1	3	1

Tác giả	# Điểm	Nhiễm trùng đường tiết niệu	LUTS	Giữ lại	Viêm mào tinh hoàn/ Đau bìu	Khác
Tổng cộng	***84***	***31 (37)***	***13 (15)***	***16 (19)***	***20 (24)***	***5 (6)***

Đánh giá X quang

Chẩn đoán thường được thiết lập thông qua chụp niệu đạo ngược dòng (RUG) hoặc chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (VCUG) vì các phương pháp này cho phép hình dung lỗ túi niệu đạo so với niệu đạo và bàng quang. Tuy nhiên, siêu âm qua đường bụng có độ nhạy gần như tương đương với RUG và có thể đủ để phát hiện các túi niệu đạo đủ lớn để cần can thiệp. Túi tiền đình có thể bị bỏ sót trên hình ảnh chẩn đoán do không được lấp đầy hoàn toàn. Có thể thực hiện chụp cắt lớp vi tính để hỗ trợ lập kế hoạch phẫu thuật nhưng không cần thiết cho việc chẩn đoán. Túi tiền đình có thể được phân loại trên hình ảnh chẩn đoán như sau:

- Cấp độ 0 – chỉ giới hạn ở verumontanum
- Độ 1 – kéo dài đến hoặc dưới cổ bàng quang (Hình 1)
- Độ 2 – kéo dài về phía gần cổ bàng quang (Hình 2)
- Độ 3 – mở ra ở vị trí xa hơn so với cơ thắt niệu đạo ngoài



Hình 10. Hình ảnh chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (VCUG) cho thấy các túi tiền liệt tuyến độ 1 (trái) và độ 2 (phải).

Việc điều trị bảo tồn thành công các triệu chứng viêm túi tiền đình chưa được mô tả rõ ràng và thường đòi hỏi phải sử dụng kháng sinh dự phòng thường xuyên hoặc lâu dài để ngăn ngừa nhiễm trùng tái phát. **Nhiều phương pháp phẫu thuật thành công đã được mô tả, trong đó việc cắt bỏ hoàn toàn túi tiền đình mang lại phương pháp điều trị dứt điểm.** Đối với các túi tiền đình có lỗ rất nhỏ, các phương pháp như hút dịch dưới hướng dẫn siêu âm qua trực tràng, đặt ống thông niệu đạo và hút dịch, rạch lỗ và đốt điện đều đã được báo cáo. Các phương pháp này ít xâm lấn nhưng có tỷ lệ tái phát triệu chứng cao hơn so với phẫu thuật cắt bỏ. **Các phương pháp phẫu thuật mở, nội soi và hỗ trợ robot đều đã được mô tả, và vẫn chưa có sự đồng thuận về phương pháp tối ưu.** Phương pháp hỗ trợ robot có thể có lợi thế do vị trí khó tiếp cận của túi niệu đạo. Có thể tiếp cận túi niệu đạo thông qua các đường tiếp cận ngoài phúc mạc, ngoài bàng quang, xuyên bàng quang, đường giữa phía sau hoặc đường tầng sinh môn. Nội soi bàng quang đồng thời có thể giúp xác định giới hạn của phẫu thuật trong các thủ thuật nội soi ổ bụng. Các trường hợp chuyển từ phương pháp nội soi sang phương pháp mổ mở để cắt bỏ túi tiền đình được báo cáo là không phổ biến.

Các nguyên tắc chính của phẫu thuật cắt bỏ, bất kể phương pháp nào, là phải bóc tách đầy đủ, cắt bỏ và khâu kín lỗ niệu đạo, đồng thời tránh làm tổn thương các dây thần kinh vùng chậu, ống dẫn tinh, mạch máu tinh dịch, gò tinh hoàn và trực tràng.

Bảng 5. Các phương pháp phẫu thuật cắt bỏ túi tiền liệt tuyến và sự tái phát các triệu chứng sau phẫu thuật.

Tiếp cận	**Nội soi**	**Nội soi**	**Mở**	**Mở**	**Phẫu thuật nội soi**	**Phẫu thuật nội soi**
Tác giả	Các trường hợp	Tái phát	Các trường hợp	Tái phát	Các trường hợp	Tái phát
Lưu	3	0	11	0	4	0
Desautel	2	1	13	0	–	–
Đại	13	5	–	–	4	0
Gia	–	–	8	2	6	0
Babu	7	2	2	2	1	1

Tiếp cận	Nội soi	Nội soi	Mở	Mở	Phẫu thuật nội soi	Phẫu thuật nội soi
Yeung	–	–	–	–	4	0
Bayne	–	–	–	–	4	0
Tổng cộng	***25***	***8 (32)***	***34***	***4 (12)***	***23***	***1 (4)***

Điểm chính

- Túi tiền liệt tuyến là một phần nhỏ còn sót lại của các ống cận trung thận, tồn tại ở nam giới như một phần mở rộng của niệu đạo tiền liệt tuyến.
- Sự phình to của túi tiền đình có liên quan đến tật lỗ tiểu lệch vị trí, tinh hoàn ẩn, rối loạn biệt hóa giới tính và chứng thiểu sản thận một bên.
- Các túi tiền liệt tuyến có thể không gây triệu chứng, gây ra các triệu chứng liên quan đến tắc nghẽn hoặc ứ đọng nước tiểu, hoặc có thể biểu hiện bằng đau bụng, tiểu ra máu hoặc xuất tinh ra máu.
- Sự giãn nở của túi tiền liệt tuyến có thể cản trở việc đặt ống thông tiểu ở nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo.
- Các túi tiền liệt tuyến có triệu chứng có thể được cắt bỏ bằng phương pháp mổ mở, nội soi hoặc phẫu thuật hỗ trợ bằng robot.

Túi thừa bàng quang

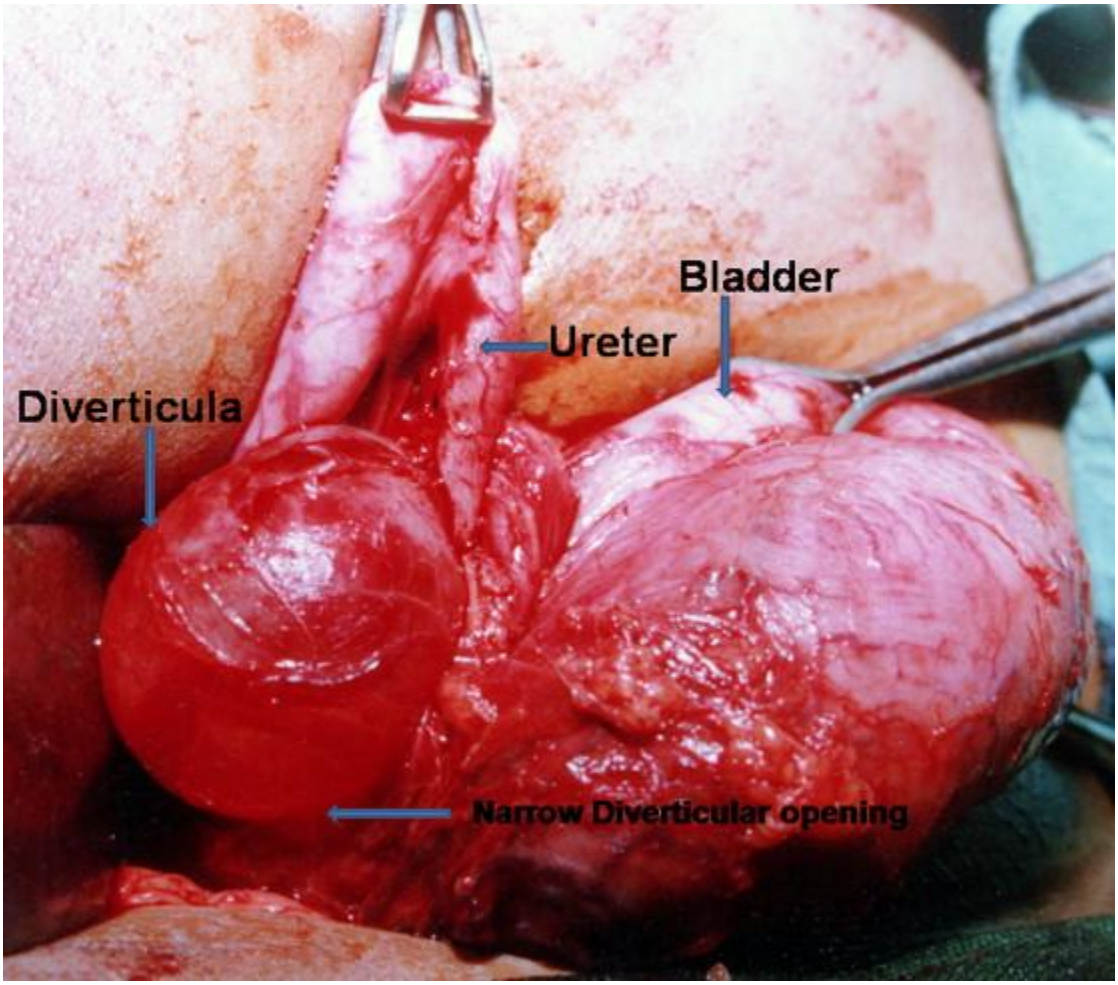
Túi thừa bàng quang rất hiếm gặp ở trẻ em, chỉ xảy ra ở 1,7% bệnh nhân.[42]Túi thừa bàng quang có thể là bẩm sinh hoặc mắc phải; túi thừa bàng quang bẩm sinh phổ biến hơn nhiều ở trẻ em.

Túi thừa bẩm sinh

Túi thừa bẩm sinh được cho là kết quả của một khiếm khuyết ở cơ bàng quang. **Chín mươi phần trăm phát triển xung quanh bao Waldeyer, nơi chứa niệu quản, và được gọi là túi thừa Hutch** . Chúng có thể được phân loại là quanh niệu quản (túi thừa nằm gần nhưng không liên quan đến lỗ niệu quản) hoặc cạnh niệu quản (lỗ niệu quản có liên quan đến túi thừa). **Sự biến dạng của thành bàng quang và đường hầm cơ của niệu quản làm tăng nguy cơ trào ngược bàng quang niệu quản ở trẻ em mắc**

các túi thừa này . Các túi thừa bẩm sinh không liên quan đến niệu quản phát triển ở vùng bàng quang sau bên.

Túi thừa bàng quang bẩm sinh có liên quan đến các hội chứng di truyền ảnh hưởng đến sự phát triển mô liên kết: hội chứng Ehlers-Danlos loại IV, V, IX; hội chứng Menkes; hội chứng Williams-Beuren và hội chứng rượu bào thai. **Khác với túi thừa mắc phải, túi thừa bẩm sinh được tìm thấy ở bàng quang có thành trơn, thường có cơ chế tiểu tiện bình thường, là khuyết tật đơn độc và không liên quan đến nguy cơ mắc bệnh ác tính cao hơn** . Túi thừa bàng quang bẩm sinh thường gặp ở nam giới nhiều hơn và nhìn chung lớn hơn so với các túi thừa mắc phải do rối loạn chức năng bàng quang thần kinh.



Hình 11. Minh họa trong phẫu thuật về túi thừa bàng quang cạnh niệu quản lớn với sự giãn nở ở phần gần và sự dịch chuyển vào trong của niệu quản.[46]

Túi thừa mắc phải

Túi thừa mắc phải hoặc thứ phát phát triển do bệnh lý thần kinh hoặc tắc nghẽn ở đường tiết niệu dưới . Mặc dù là loại túi thừa phổ biến nhất ở người lớn, túi

thừa thứ phát lại hiếm gặp ở trẻ em và là dấu hiệu của rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới nghiêm trọng. Chúng thường được tìm thấy gần vòm bàng quang, có thể xuất hiện nhiều và thường gặp hơn ở bàng quang có cấu trúc lưới. Túi thừa mắc phải nói chung có liên quan đến bàng quang thần kinh và tắc nghẽn đường ra bàng quang, và ở bệnh nhi có thể gặp cùng với van niệu đạo sau và hội chứng bụng phình to.

Biểu hiện lâm sàng

Túi thừa bàng quang ở trẻ em thường biểu hiện bằng nhiễm trùng đường tiết niệu thứ phát do ứ đọng nước tiểu trong túi thừa hoặc được phát hiện trong quá trình thăm khám bệnh lý thận ứ nước hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt và nghi ngờ trào ngược bàng quang niệu quản . Bất thường đường tiết niệu trên có thể được tìm thấy trong 16-30% trường hợp. Các triệu chứng ít gặp hơn bao gồm các triệu chứng tiểu tiện kích thích, tiểu ra máu, chướng bụng và đau bụng, đái dầm, sỏi bàng quang và tắc nghẽn đường ra do biến dạng cổ bàng quang. Trong một số trường hợp hiếm gặp, túi thừa bàng quang có thể gây tắc nghẽn hoàn toàn niệu quản hoặc thủng trong hoặc ngoài phúc mạc.

Hầu hết bệnh nhân mắc chứng túi thừa bàng quang bẩm sinh đều không có triệu chứng, và - mặc dù ít phổ biến hơn nhiều so với túi thừa mắc phải - có thể được chẩn đoán tình cờ ở người lớn.

Do có liên quan đến nhiều bệnh lý di truyền, tần suất xuất hiện các bất thường ở đường tiết niệu trên và khả năng mắc các bệnh lý thần kinh hoặc tắc nghẽn tiềm ẩn, một số người đã đề xuất rằng tất cả trẻ em bị túi thừa bàng quang nên được xét nghiệm các bất thường nhiễm sắc thể. Hiện nay, việc xét nghiệm gen định kỳ không được khuyến cáo cho bệnh nhân mắc chứng túi thừa bàng quang bẩm sinh đơn độc.

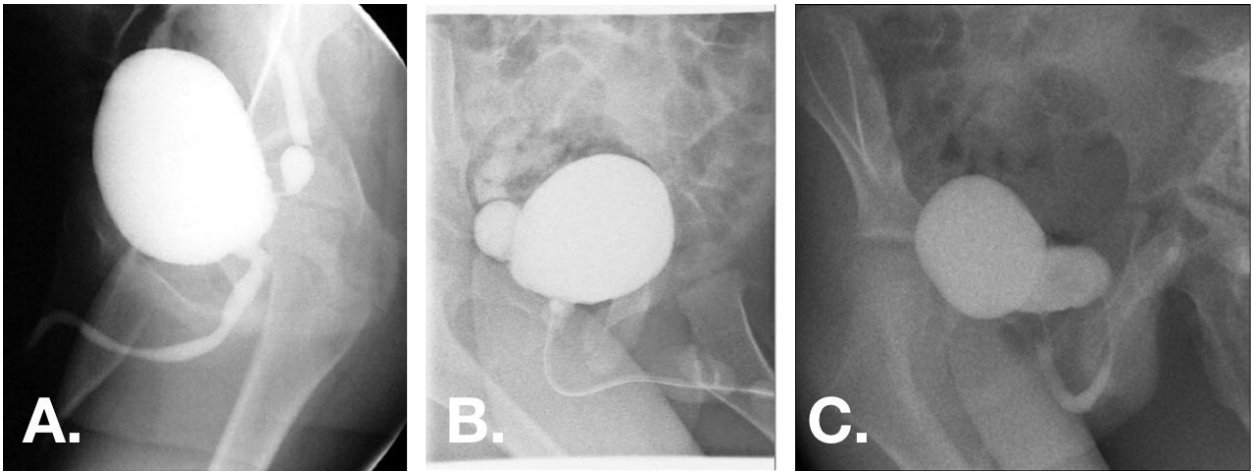
Bảng 6. Các triệu chứng biểu hiện và các phát hiện liên quan ở trẻ em mắc bệnh túi thừa bàng quang.

Tác giả	# Điểm	Nhiễm trùng đường tiết niệu	LUTS	Giữ lại	Khác	VUR	Thủy điện
Alexander	47	26	2	0	2	32	19
Evangilidis	21	19	12	0	–	–	–
Marte	16	15	9	0	6	7	–

Tác giả	# Điểm	Nhiễm trùng đường tiết niệu	LUTS	Giữ lại	Khác	VUR	Thủy điện
Bhat	12	5	–	12	4	9	5
Macedo	10	5	3	1	–	–	4
Tổng cộng	***106***	***70 (66)***	***26 (25)***	***13 (12)***	***12 (11)***	***48 (45)***	***28 (26)***

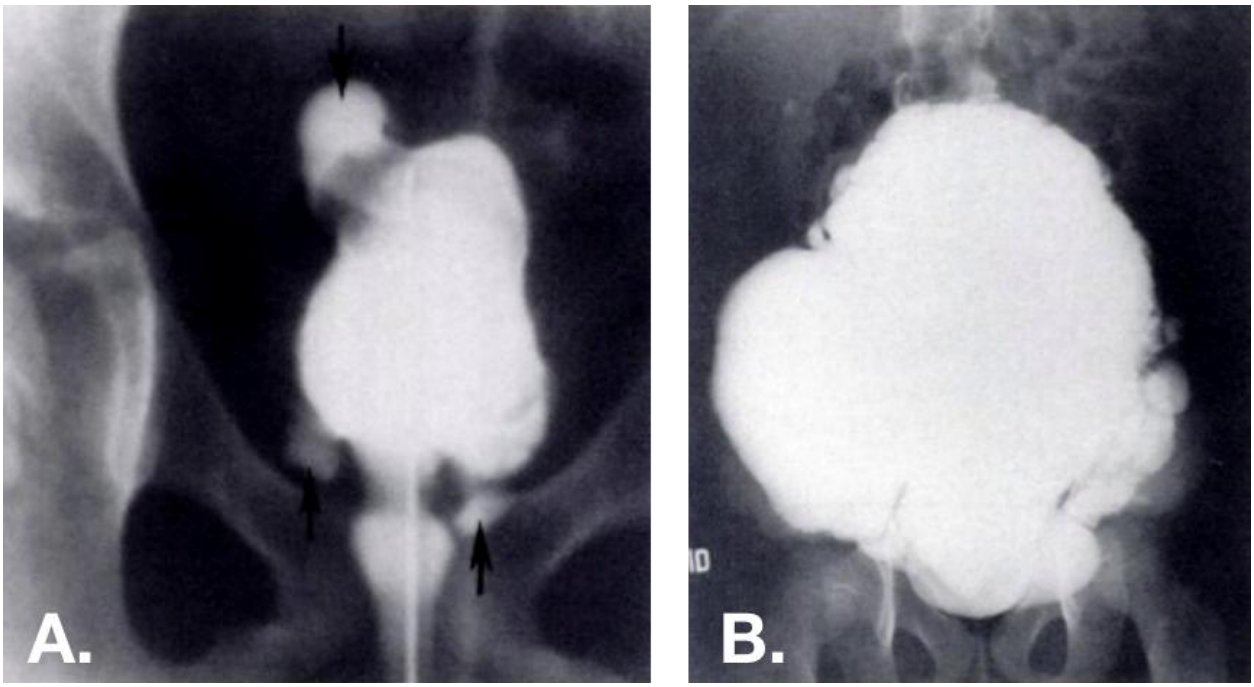
Đánh giá X quang

Túi thừa bàng quang thường được phát hiện lần đầu tiên trên siêu âm bàng quang dưới dạng một nang giảm âm nằm ở thành bàng quang phía sau bên. Chẩn đoán phân biệt đối với trường hợp nghi ngờ túi thừa trên hình ảnh bao gồm nang ống niệu rốn, túi giãn niệu quản lộn ngược, niệu quản lạc chỗ, thoát vị bàng quang vào thoát vị bẹn và bàng quang đôi. **Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu với các tư thế nghiêng và xiên là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán túi thừa bàng quang và cho phép đánh giá đồng thời tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR)** . Đặc biệt trong các trường hợp không có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , chụp niệu quản cản quang tĩnh mạch hoặc chụp niệu quản bằng CT hoặc MRI có thể được sử dụng để làm rõ mối quan hệ giải phẫu giữa túi thừa và niệu quản.[44] **Cần đánh giá đường tiết niệu trên của trẻ em bị túi thừa bàng quang để phát hiện tình trạng giãn niệu quản và thận ứ nước.**

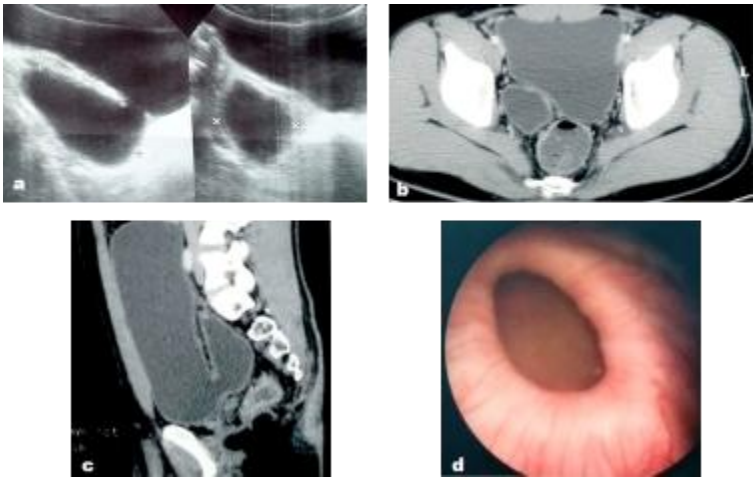


Hình 12. Túi thừa bàng quang bẩm sinh được nhìn thấy trên ảnh chụp nghiêng VCUG .

Túi thừa có thể có kích thước từ nhỏ với cổ rất hẹp đến lớn hơn cả bàng quang với miệng rộng.



Hình 13. Túi thừa mắc phải được thấy trên phim chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG). Nhiều túi thừa xuất hiện ở nhiều vị trí khác nhau—bao gồm cả vòm bàng quang—trong bàng quang có cấu trúc lưới. Ảnh bên phải là của một bệnh nhân mắc hội chứng Ehlers-Danlos.



Hình 14. Túi thừa bàng quang bẩm sinh được quan sát trên siêu âm, chụp CT vùng chậu và nội soi bàng quang.

Các xét nghiệm niệu động học có thể được xem xét ở những bệnh nhân có túi thừa bàng quang nếu nghi ngờ có rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới hoặc nếu sự hiện diện của túi thừa không giải thích đầy đủ các triệu chứng hiện tại

của bệnh nhân. Tăng hoạt động cơ bàng quang có thể được thấy ở khoảng một nửa số bệnh nhân này, có thể là do giảm trương lực cơ trong và xung quanh túi thừa và ứ đọng nước tiểu mãn tính. Túi thừa bàng quang làm phức tạp việc giải thích kết quả đo áp lực bàng quang, vì chúng làm giảm áp lực trong bàng quang. Tình trạng ứ đọng nước tiểu trong túi thừa và trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) đi kèm cũng có thể làm phức tạp kết quả.

Nội soi có thể giúp làm rõ cấu trúc giải phẫu và được khuyến cáo thực hiện trong quá trình phẫu thuật nhưng không cần thiết để chẩn đoán túi thừa bàng quang.

Chỉ định sửa chữa

Mặc dù túi thừa bàng quang không tự khỏi nếu không can thiệp, nhưng không phải tất cả bệnh nhân đều cần phẫu thuật. Điều trị đầy đủ nhiễm trùng đường tiết niệu và rối loạn tiểu tiện có thể giải quyết các triệu chứng ở những bệnh nhân có túi thừa nhỏ, không biến chứng. **Đối với những trường hợp có triệu chứng dai dẳng hoặc túi thừa phức tạp, phẫu thuật cắt bỏ thường có hiệu quả chữa khỏi, và có thể tiến hành cấy ghép lại niệu quản đồng thời nếu cần thiết** . Các chỉ định phẫu thuật thường được chấp nhận bao gồm:

- Các triệu chứng rối loạn tiểu tiện không đáp ứng với điều trị y tế.
- Túi thừa > 3cm
- Nhiễm trùng đường tiết niệu thường xuyên
- VUR phức tạp
- Bí tiểu
- Tắc nghẽn hoặc suy giảm đường tiết niệu trên
- Sỏi bàng quang
- Vỡ túi thừa

Khác với người lớn, thoái hóa ác tính của biểu mô liên quan đến túi thừa bàng quang ở trẻ em thường không được quan sát thấy; tuy nhiên, bất kỳ lo ngại nào về khả năng ác tính đều cần phải can thiệp bằng phẫu thuật.

Trước bất kỳ can thiệp phẫu thuật nào, rối loạn tiểu tiện cần được đánh giá và xử lý để xác định các triệu chứng liên quan đến túi thừa và diễn biến của chúng sau phẫu thuật. **Các bệnh lý liên quan như giảm hoạt động cơ bàng quang, tắc nghẽn đường ra bàng quang hoặc dị tật tủy sống cần được giải quyết trước khi cắt bỏ túi thừa.**

Cần cân nhắc kỹ việc can thiệp phẫu thuật ở những bệnh nhân mắc các rối loạn mô liên kết tiềm ẩn, vì nguy cơ tái phát cao ở nhóm bệnh nhân này.

Các phương pháp phẫu thuật

Phẫu thuật cắt bỏ túi thừa bàng quang có thể được thực hiện bằng nội soi hoặc thông qua các phương pháp mổ mở hoặc xâm lấn tối thiểu, cả trong và ngoài bàng quang. **Các phương pháp trong và ngoài bàng quang tương tự như các phương pháp được sử dụng để cấy ghép lại niệu quản, và việc cấy ghép lại có thể được thực hiện như một phần của thủ thuật** nếu cần thiết do vị trí của túi thừa hoặc nếu được chỉ định do trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) nghiêm trọng đi kèm . Việc đánh giá bằng nội soi bàng quang về vị trí lỗ mở của túi thừa so với lỗ niệu quản được khuyến cáo như một phần của kế hoạch phẫu thuật. **Nhiều loạt ca bệnh đã báo cáo sự thuyên giảm hoàn toàn các triệu chứng - hoặc giảm đáng kể các triệu chứng rối loạn chức năng tiểu tiện - cũng như VUR sau khi cắt bỏ túi thừa bất kể phương pháp nào** . Đã có báo cáo về việc bít tắc lỗ mở túi thừa cạnh niệu quản bằng cách tiêm chất làm đầy vào dưới niệu quản, mặc dù dữ liệu về hiệu quả lâu dài còn hạn chế. Một so sánh giữa các phương pháp nội soi, can thiệp trong bàng quang và can thiệp ngoài bàng quang cho thấy việc giải quyết thành công chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) lần lượt ở 79%, 91% và 80% trường hợp.

Những lưu ý quan trọng trong phẫu thuật, bất kể phương pháp nào, bao gồm: dự phòng kháng sinh quanh phẫu thuật dựa trên kết quả nuôi cấy vi khuẩn, tránh làm tổn thương hoặc làm mất mạch máu của niệu quản hoặc ống dẫn tinh, tránh làm tổn thương trực tràng khi sửa chữa các túi thừa lớn ở phía sau, và giảm áp bàng quang sau phẫu thuật.

Điểm chính

- Túi thừa bàng quang ở trẻ em có thể là bẩm sinh do khiếm khuyết ở cơ bàng quang, thường gặp nhất là xung quanh bao Waldeyer (túi thừa Hutch) hoặc mắc phải do bệnh lý thần kinh hoặc tắc nghẽn đường tiết niệu dưới.
- Sự biến dạng thành bàng quang và đường hầm cơ của niệu quản do túi thừa Hutch gây ra làm tăng nguy cơ trào ngược bàng quang niệu quản ở trẻ em.
- Túi thừa bàng quang ở trẻ em thường biểu hiện bằng nhiễm trùng đường tiết niệu thứ phát do ứ đọng nước tiểu trong túi thừa hoặc được phát hiện trong quá trình thăm khám bệnh lý thận ứ nước hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt và nghi ngờ trào ngược bàng quang niệu quản. Phần lớn các túi thừa không có triệu chứng.
- Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu với các tư thế nghiêng và xiên là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán túi thừa bàng quang và cho phép đánh giá đồng thời tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) .

- Đối với những bệnh nhân có triệu chứng dai dẳng hoặc túi thừa phức tạp, phẫu thuật cắt bỏ có thể được thực hiện qua đường bàng quang hoặc ngoài bàng quang. Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản có thể được thực hiện đồng thời nếu cần thiết.
- Trước bất kỳ can thiệp phẫu thuật nào, rối loạn tiểu tiện cần được đánh giá và xử lý.

Bản tóm tắt

Các dị tật ống niệu rốn có thể biểu hiện dưới nhiều dạng khác nhau và thường gây chảy dịch từ rốn hoặc nhiễm trùng. Các dị tật này có thể được điều trị bảo tồn và có thể tự khỏi. Các nang bị nhiễm trùng có thể được dẫn lưu qua da, và bất kỳ dị tật nào có triệu chứng đều có thể được cắt bỏ bằng phương pháp mổ mở hoặc nội soi. Nguy cơ chuyển dạng ác tính của các dị tật ống niệu rốn không triệu chứng ở trẻ em vẫn chưa được biết rõ.

Giãn túi niệu đạo có liên quan đến tật lỗ tiểu lệch vị và các dị tật đường tiết niệu sinh dục khác, có thể không có triệu chứng hoặc gây ra các triệu chứng liên quan đến tắc nghẽn đường ra và ứ đọng nước tiểu. Túi niệu đạo có thể được chẩn đoán thông qua chụp niệu đạo ngược dòng (RUG) , chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) hoặc siêu âm (US) . Đối với bệnh nhân có triệu chứng, phẫu thuật cắt bỏ có thể được thực hiện bằng phương pháp nội soi, mổ mở hoặc nội soi ổ bụng, trong đó phương pháp nội soi có nguy cơ tái phát cao hơn.

Túi thừa bàng quang ở trẻ em có thể là bẩm sinh hoặc mắc phải. Túi thừa bẩm sinh là do khiếm khuyết cơ bàng quang gần bao niệu quản và có liên quan đến trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) cũng như các rối loạn mô liên kết. Túi thừa thường không có triệu chứng nhưng có thể gây nhiễm trùng, các triệu chứng tiểu tiện kích thích, bí tiểu hoặc đau bụng và thường liên quan đến hoạt động quá mức của cơ bàng quang. Túi thừa mắc phải là thứ phát do tắc nghẽn đường tiết niệu dưới hoặc bàng quang thần kinh. Chỉ định phẫu thuật sửa chữa bao gồm các triệu chứng dai dẳng hoặc nghiêm trọng, kích thước >3cm và rối loạn chức năng đường tiết niệu kèm theo. Can thiệp nên được thực hiện sau khi điều trị bất kỳ bệnh lý nào khác ở đường tiết niệu dưới. Hiện chưa có sự đồng thuận về phương pháp phẫu thuật, và việc cấy ghép lại niệu quản thường được thực hiện đồng thời.

Chương 19: Bàng quang thần kinh (Neurogenic Bladder)

Dị tật cột sống bẩm sinh chiếm phần lớn các trường hợp rối loạn chức năng bàng quang và ruột do thần kinh ở trẻ em.[1]Các nguyên nhân khác gây rối loạn chức năng thần kinh liên quan đến cột sống bao gồm chứng không hình thành xương cùng, hội chứng tủy sống bị chèn ép, dị tật hậu môn trực tràng và chấn thương tủy sống. Trẻ em mắc các bất thường

hệ thần kinh trung ương như bại não co cứng hai chi cũng có thể bị rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh.

Rối loạn chức năng bàng quang có thể dẫn đến bệnh thận mãn tính và nhiều biến chứng tiềm ẩn khác.[2]Quản lý chứng rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh bao gồm việc đạt được khả năng chứa nước tiểu ở áp suất thấp và duy trì khả năng kiểm soát tiểu tiện trong khi vẫn bảo tồn chức năng đường tiết niệu trên. Điều trị tối ưu đòi hỏi một nhóm chăm sóc đa chuyên khoa để ngăn ngừa và quản lý các biến chứng tiềm ẩn có thể ảnh hưởng đến chức năng, chất lượng cuộc sống và khả năng sống còn. Vì tật nứt đốt sống chiếm phần lớn các trường hợp rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh, nên chương này sẽ tập trung vào vấn đề này.

Phôi học

Dị tật ống thần kinh (NTD) là những dị dạng của não và tủy sống do ống thần kinh không đóng kín trong tuần thứ ba và thứ tư của quá trình phát triển trong tử cung.[3]Tật nứt đốt sống xảy ra khi tủy sống bị lộ ra ngoài và/hoặc nhô ra bề mặt cùng với màng não qua một khuyết tật ở thành đốt sống. Sự phát triển của ống sống bắt đầu vào ngày thứ 18 của thai kỳ và hoàn tất vào ngày thứ 35, đóng lại theo hướng xuống dưới từ đầu cơ thể. Dị tật ống sống là do sự phát triển bất thường của trung mô sọ.[3]Sự thất bại trong quá trình phát triển mô trung bì trên tủy sống đang phát triển dẫn đến tổn thương hở, thường thấy nhất ở vùng thắt lưng cùng. Tủy sống bị lộ ra và các rễ thần kinh của nó, có thể nhô vào túi thoát vị màng não, cùng với sức căng lên tủy sống khi nó di chuyển lên phía trên ống sống cùng với sự kéo dài của thai nhi (từ L2, L3 ở giai đoạn giữa đến cuối thai kỳ, đến L1 khi sinh), góp phần tạo nên hình ảnh tổn thương thần kinh đa dạng ở đường tiết niệu dưới và chi dưới.[4]Chứng não úng thủy và dị tật Arnold-Chiari loại II (sự kết hợp giữa thoát vị màng tủy và thoát vị hạnh nhân tiểu não) thường đi kèm với tật nứt đốt sống.[5]

Bảng 1. Vị trí thoát vị màng tủy sống.

Vị trí	Tỷ lệ mắc bệnh
Cổ - Ngực trên	2%
Ngực dưới	5%
Ngang lưng	26%
Vùng thắt lưng cùng	47%

Vị trí	Tỷ lệ mắc bệnh
Xương cùng	20%

Dịch tễ học

Tật nứt đốt sống là dị tật ống thần kinh phổ biến nhất, xảy ra ở khoảng 1 trên 3.000 ca sinh sống tại Hoa Kỳ và 1 trên 1.000 ca sinh sống trên toàn thế giới.[6,7]Mặc dù tỷ lệ mắc tật nứt đốt sống đã giảm đáng kể sau khi áp dụng quy định bắt buộc bổ sung axit folic vào các sản phẩm ngũ cốc tinh chế ở Hoa Kỳ, gánh nặng bệnh tật do tật nứt đốt sống gây ra vẫn tiếp tục tồn tại, cả về tỷ lệ mắc khi sinh và các hậu quả lâu dài khác nhau. Các khác biệt về chủng tộc/dân tộc của người mẹ đã được chứng minh là có ảnh hưởng đến tỷ lệ mắc tật nứt đốt sống, với tỷ lệ mắc ở các bà mẹ gốc Tây Ban Nha cao hơn so với phụ nữ da trắng và da đen. Tỷ lệ mắc bệnh theo giới tính khác nhau tùy thuộc vào từng quốc gia; tại Hoa Kỳ, tật nứt đốt sống được cho là phổ biến hơn ở bé gái so với bé trai.

Cơ chế bệnh sinh

Tật nứt đốt sống thường dễ nhận thấy khi sinh ra dưới dạng mô thần kinh lộ ra ngoài, có hoặc không có túi lồi ra tại vị trí tổn thương. Thoát vị màng tủy là khi tủy sống lồi ra khỏi ống sống vào một túi chứa dịch do sự đóng kín không hoàn toàn của ống thần kinh nguyên phát. Mức độ và mức độ nghiêm trọng của các khiếm khuyết thần kinh phụ thuộc vào vị trí tổn thương dọc theo trục thần kinh - tùy thuộc vào mức độ, sự gián đoạn tủy sống tại vị trí khiếm khuyết gây ra liệt chân, tiểu tiện và đại tiện không tự chủ, tê bì da và các bất thường ở hông, đầu gối và bàn chân. Bệnh lý này tác động khác nhau đến sự chi phối thần kinh giao cảm, phó giao cảm và thể chất của các cơ bàng quang và cơ thắt, ảnh hưởng đến khả năng chứa và tống xuất nước tiểu của bàng quang - thoát vị màng tủy hầu như luôn đi kèm với rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh. Rối loạn chức năng bàng quang có thể dẫn đến bệnh thận mãn tính và nhiều biến chứng tiềm ẩn khác.

Hình 1. Thoát vị màng tủy hở.

Thoát vị màng tủy thường đi kèm với dị tật Chiari loại II ở não sau, giãn não thất và tràn dịch não. Dị tật Chiari loại II là sự dịch chuyển xuống dưới của thùy nhung tiểu não vào ống sống cổ. Điều này dẫn đến sự kéo dài thân não và tắc nghẽn não thất thứ tư, gây cản trở sự lưu thông dịch não tủy và dẫn đến chứng não úng thủy ở 90% bệnh nhân. Điều trị chứng não úng thủy là cần thiết trong khoảng 82% trường hợp và bao gồm việc dẫn lưu dịch não tủy vào khoang phúc mạc hoặc các khoang cơ thể khác thông qua một ống dẫn lưu.

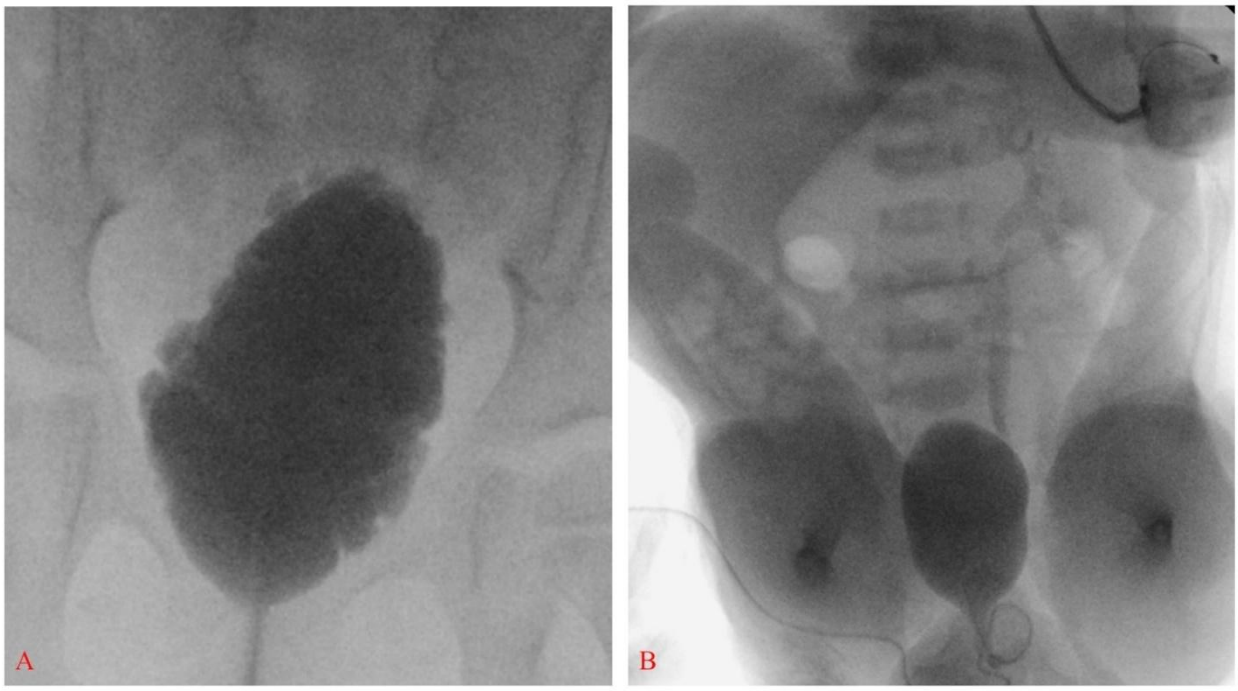
Đánh giá và chẩn đoán

Mặc dù phương pháp điều trị tối ưu cho chứng rối loạn chức năng bàng quang liên quan đến tật nứt đốt sống vẫn chưa được biết rõ, nhưng gần đây đã có xu hướng hướng tới việc quản lý chủ động hơn là *thụ* động đối với trẻ em mắc chứng rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh. Việc theo dõi bao gồm giám sát định kỳ bằng các xét nghiệm không xâm lấn, bao gồm siêu âm thận-bàng quang, để đánh giá tình trạng giãn/suy giảm đường tiết niệu trên. Tuy nhiên, nhiều bác sĩ tiết niệu nhi hiện nay ủng hộ việc kiểm tra toàn diện đường

tiết niệu dưới ở trẻ sơ sinh và bắt đầu điều trị dự phòng ngay khi sinh hoặc nếu có dấu hiệu tắc nghẽn đường ra và/hoặc áp lực làm đầy hoặc tống xuất bàng quang tăng cao trong các xét nghiệm niệu động học ban đầu.

Năm 2012, Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh (CDC) đã triệu tập một nhóm làm việc gồm các bác sĩ tiết niệu nhi khoa, bác sĩ thận học, nhà dịch tễ học lâm sàng, nhà phương pháp học, nhà vận động cộng đồng và nhân viên CDC để phát triển một giao thức tiêu chuẩn nhằm tối ưu hóa việc chăm sóc tiết niệu cho trẻ em bị tật nứt đốt sống từ giai đoạn sơ sinh đến 5 tuổi. Siêu âm thận-bàng quang được thực hiện để xác định mức độ giãn nở ban đầu của đường tiết niệu trên. Chụp niệu động học bằng video được thực hiện khi trẻ được 3 tháng tuổi – hình ảnh huỳnh quang cho thấy hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản nếu có cũng như hình dạng/vách ngăn bàng quang không đều. Vấn đề thường gặp khi sinh là liệu có hiện tượng rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang hay không và liệu trẻ có thể làm rỗng bàng quang ở áp lực thấp hay không. Áp lực làm đầy bàng quang tăng cao, rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang hoặc áp lực điểm rò rỉ tăng cao (>40 cm H2O) có thể dẫn đến tổn thương đường tiết niệu trên và cần can thiệp sớm bằng cách đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch (CIC) và sử dụng thuốc kháng cholinergic. Với phương pháp chủ động, trẻ sơ sinh được đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ theo lịch trình (CIC) mỗi 6 giờ – tần suất đặt ống thông có thể giảm nếu lượng nước tiểu luôn ở mức ≤30 mL; một yếu tố quan trọng là gia đình cần học cách thực hiện đặt ống thông trước khi xuất viện.

Hình 2. Quy trình xử lý ban đầu cho trẻ sơ sinh bị tật nứt đốt sống. Lưu ý rằng tất cả trẻ sơ sinh đều được bắt đầu đặt catheter tĩnh mạch trung tâm (CIC) mỗi 6 giờ theo quy trình; khoảng thời gian đặt catheter có thể được tăng lên và sau đó ngừng lại nếu lượng dịch tồn đọng luôn ≤30 mL và giãn thận do suy thận (RBUS) ≤ độ 2. *Được điều chỉnh từ.



Hình 3 Bàng quang kéo dài với đường viền không đều và cấu trúc dạng lưới phù hợp với bàng quang thần kinh (A). Bàng quang thành trơn với trào ngược bàng quang niệu quản độ III bên trái ở trẻ sơ sinh bị tật nứt đốt sống; cũng lưu ý tật bàn chân khoèo hai bên và gập hông nghiêm trọng (B).

Các lựa chọn điều trị và kết quả của chúng

Mục tiêu điều trị chứng bàng quang thần kinh ở trẻ em bao gồm đạt được khả năng trữ nước tiểu ở áp suất thấp và duy trì khả năng kiểm soát tiểu tiện trong khi vẫn bảo tồn chức năng đường tiết niệu trên. Tỷ lệ suy giảm chức năng đường tiết niệu khá cao, được báo cáo là hơn 50%, khi trẻ em có nguy cơ suy giảm chức năng được theo dõi bằng phương pháp chờ đợi thay vì điều trị dự phòng. Mức độ nghiêm trọng của rối loạn chức năng bàng quang rất khác nhau và thay đổi theo thời gian, việc đánh giá niệu động học sớm là chìa khóa để xác định trẻ em có nguy cơ cao hơn – nên áp dụng phương pháp điều trị tiết niệu tích cực hơn đối với những cá nhân có các thông số bất lợi.

Việc áp dụng sớm phương pháp đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) và liệu pháp kháng cholinergic đã chứng minh được lợi ích theo thời gian. Thông thường, việc đặt ống thông tiểu ngắt quãng được bắt đầu mỗi 6 giờ, sau đó tăng tần suất lên mỗi 4 giờ khi trẻ thức và bổ sung oxybutynin 0,2 mg/kg/8 giờ ở những trẻ có kết quả xét nghiệm niệu động học không thuận lợi . Thuốc kháng cholinergic là phương pháp điều trị chính cho tình trạng tăng hoạt động cơ bàng quang và giảm áp lực chứa trong bàng quang ở trẻ em có khả năng co giãn cơ bàng quang thấp, dẫn đến nguy cơ suy thận. Ngoài oxybutynin, còn có một số loại thuốc kháng cholinergic chọn lọc mới hơn (như solifenacin và tolterodine) được thiết kế để giảm tác dụng phụ bằng cách nhắm mục tiêu vào các phân nhóm thụ thể

muscarinic cụ thể hoặc bằng cách thay đổi các hợp chất cấu trúc để chúng ít có khả năng vượt qua hàng rào các cơ quan. Mirabegron, một chất chủ vận thụ thể *β3* -adrenoreceptor, là một lựa chọn điều trị thay thế cho thuốc kháng cholinergic, và đã được chứng minh là hiệu quả và dung nạp tốt ở trẻ em và thanh thiếu niên mắc chứng rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh. Với việc dẫn lưu đầy đủ và kiểm soát tình trạng tăng hoạt động cơ bàng quang, bàng quang thường vẫn giữ được độ đàn hồi, giãn nở khi trẻ lớn lên và duy trì độ dày thành bàng quang thích hợp. Tình trạng giãn thận và trào ngược bàng quang niệu quản chỉ xảy ra ở dưới 10% trường hợp và khả năng kiểm soát tiểu tiện trong sinh hoạt hàng ngày dễ dàng đạt được ở phần lớn bệnh nhân mà không cần can thiệp thêm.

Độc tố Botulinum-A (BTX -A) ức chế sự giải phóng chất dẫn truyền thần kinh acetylcholine tại khớp thần kinh cơ và được coi là một phương pháp thay thế để cải thiện khả năng kiểm soát tiểu tiện và các thông số niệu động học của rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh ở trẻ em. Các nghiên cứu đã chứng minh sự cải thiện đáng kể về các thông số lâm sàng và niệu động học, được thể hiện bằng khả năng kiểm soát tiểu tiện hoàn toàn ở khoảng 65% đến 87% trẻ em, giảm áp lực cơ bàng quang tối đa và tăng độ đàn hồi của cơ bàng quang ở phần lớn các trường hợp được điều trị.

Phẫu thuật tăng thể tích bàng quang bằng ruột non hoặc ruột già là phương pháp tối ưu để tạo ra một cơ quan chứa nước tiểu có áp suất thấp ở một số lượng đáng kể trẻ em đã thất bại trong điều trị nội khoa, nhưng hiệu quả của nó có thể bị hạn chế bởi cả biến chứng ngắn hạn và dài hạn. Các thủ thuật đồng thời ở cổ bàng quang được thực hiện khi cần thiết. Can thiệp phẫu thuật nên được cá thể hóa dựa trên kết quả đo niệu động học, tiền sử bệnh, tuổi tác, khả năng khéo léo của tay cũng như các yếu tố xã hội. Bác sĩ lâm sàng cần có sự kỳ vọng hợp lý rằng gia đình đã sẵn sàng thực hiện các chế độ đặt ống thông và rửa bàng quang sau phẫu thuật. Ít nhất một phần ba số trẻ em trải qua phẫu thuật tăng thể tích bàng quang sẽ gặp biến chứng, bao gồm thủng bàng quang, hình thành sỏi và cần các thủ thuật bổ sung như chỉnh sửa lỗ mở bàng quang. Rối loạn chuyển hóa là hậu quả thường gặp của việc kết hợp ruột vào đường tiết niệu, và bệnh nhân cần được theo dõi các rối loạn chuyển hóa, bao gồm cả nhiễm toan mãn tính. Mặc dù hiếm gặp, ung thư là một biến chứng muộn nghiêm trọng của phẫu thuật nâng ngực và nhấn mạnh tầm quan trọng của việc theo dõi suốt đời đối với những bệnh nhân này. Điều đáng chú ý là nhu cầu phẫu thuật tạo hình bàng quang để duy trì dung tích chứa nước tiểu đầy đủ đã giảm đáng kể từ gần 60% xuống còn 16% khi so sánh với trẻ em được theo dõi một cách thận trọng.

Gợi ý theo dõi

- Siêu âm thận-bàng quang nên được thực hiện khi sinh, cứ 3 tháng một lần trong năm đầu đời, và sau đó hàng năm cùng với xét nghiệm creatinin huyết thanh, khám sức khỏe và đo huyết áp.

- Đo niệu động học cơ bản lúc 3 tháng tuổi; nghiên cứu hàng năm ở độ tuổi 1, 2 và 3, sau đó hai năm một lần trong suốt thời thơ ấu (đo niệu động học được thực hiện thường xuyên hơn nếu có các thông số bất lợi, đánh giá đáp ứng với điều trị hoặc xuất hiện chứng giãn niệu quản/tiểu không tự chủ/nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát).
- Khi dân số mắc tật nứt đốt sống ngày càng già đi, bệnh nhân, người chăm sóc và các bác sĩ chăm sóc ban đầu cần được nâng cao nhận thức về nguy cơ ung thư tiềm ẩn ở những người bị bàng quang thần kinh và sự cần thiết phải theo dõi chặt chẽ ngay cả khi không thực hiện các thủ thuật tái tạo và chuyển hướng đường tiểu, vì những thủ thuật này làm tăng nguy cơ ung thư ở đường tiết niệu.

Hội chứng bàng quang thần kinh bao gồm một phổ bệnh rộng tùy thuộc vào mức độ tổn thương đường tiết niệu dưới và sự tương tác giữa khả năng chứa đựng của bàng quang và chức năng cơ thắt. Phương pháp điều trị chính hiện nay đối với hội chứng bàng quang thần kinh là không phẫu thuật, sử dụng thuốc kháng cholinergic và đặt ống thông tiểu ngắt quãng. Điều trị chủ động cho trẻ em mắc tật nứt đốt sống đã được chứng minh là hiệu quả trong việc giảm nhu cầu can thiệp phẫu thuật và nguy cơ phát triển suy thận giai đoạn cuối bằng cách giảm thiểu tác động của trào ngược áp lực cao lên đường tiết niệu trên. Khi cần thiết, phương pháp phẫu thuật được điều chỉnh phù hợp với từng bệnh nhân, dựa trên sự cân nhắc kỹ lưỡng các kết quả đo niệu động học, tiền sử bệnh, tuổi tác và sự hiện diện của các khuyết tật khác.

Điểm chính

- Quản lý chủ động giúp giảm thiểu các di chứng lâu dài của chứng bàng quang thần kinh.
- Áp lực làm đầy bàng quang tăng cao, rối loạn chức năng cơ thắt bàng quang hoặc áp lực điểm rò rỉ tăng cao (>40 cm H2O) có thể dẫn đến tổn thương đường tiết niệu trên.
- Điều trị bằng thuốc và CIC là những nền tảng của quản lý bệnh.

Chương 20: Rối loạn chức năng tiểu tiện (Voiding Dysfunction)

Các triệu chứng đường tiết niệu dưới (LUTS), rối loạn chức năng bàng quang và ruột (BBD) hoặc hội chứng rối loạn bài tiết đều là những thuật ngữ mô tả một loạt các triệu chứng phổ biến, bao gồm hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB), trì hoãn tiểu tiện, tiểu không tự chủ do căng thẳng, tiểu không tự chủ khi cười và rối loạn tiểu tiện, cùng nhiều triệu chứng khác. Tác động của việc tè dầm ban ngày ở trẻ em có thể rất nghiêm trọng, ảnh hưởng đến đời sống xã hội, cảm xúc và hành vi hàng ngày của trẻ.[2]Từ

những hiểu biết của chúng ta về hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) , chúng ta biết rằng nếu tình trạng này kéo dài, thành bàng quang sẽ dày lên, điều này có thể gây ảnh hưởng suốt đời. Khi bệnh nhân lớn tuổi hơn, hậu quả càng nghiêm trọng hơn và cần nhiều nỗ lực hơn để điều trị.

Từ góc độ tiết niệu nhi khoa, trẻ em mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) có khả năng trở thành người lớn gặp các vấn đề về OAB . Mối tương quan này đã được ghi nhận trong hai báo cáo đã được công bố. Trong nghiên cứu đầu tiên, Fitzgerald et al. Nghiên cứu cho thấy việc đi tiểu nhiều lần vào ban ngày ở thời thơ ấu có tương quan với chứng tiểu gấp ở tuổi trưởng thành, và có mối tương quan giữa chứng tiểu đêm ở thời thơ ấu và tuổi trưởng thành. Chứng tiểu không tự chủ ban ngày và đái dầm ban đêm ở thời thơ ấu có liên quan đến nguy cơ mắc chứng tiểu không tự chủ do thôi thúc ở tuổi trưởng thành cao hơn gấp đôi. Ngoài ra, tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) ở thời thơ ấu có tương quan với UTI ở tuổi trưởng thành. Trong một nghiên cứu khác của Minassian *và* cộng sự với 170 phụ nữ trưởng thành, họ nhận thấy rằng tỷ lệ rối loạn chức năng tiểu tiện ở thời thơ ấu cao hơn ở những phụ nữ bị tiểu nhiều lần, tiểu gấp và tiểu không tự chủ do căng thẳng hoặc do thôi thúc. Họ cũng lưu ý rằng những bệnh nhân có triệu chứng có nhiều khả năng có chỉ số BMI cao hơn . Xu hướng hiện nay là trấn an các bậc phụ huynh rằng những vấn đề này sẽ tự khỏi khi trẻ trưởng thành. Tuy nhiên, dường như việc tự khỏi không phải lúc nào cũng xảy ra và một số trẻ khi trưởng thành có khả năng bù đắp tốt hơn cho các vấn đề của mình và cuối cùng không tái khám. Hiểu rõ hơn về các nguyên nhân tiềm ẩn của chứng bàng quang hoạt động quá mức ở trẻ em có thể ngăn ngừa những vấn đề không đáng có khi trưởng thành và giúp nhiều trẻ em, phụ huynh và giáo viên cảm thấy hài lòng hơn.

Di truyền học

Ngày càng có nhiều bằng chứng cho thấy yếu tố di truyền đóng vai trò quan trọng trong chứng tiểu không tự chủ. Trẻ em có cha mẹ mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) và/hoặc các vấn đề tâm thần tiềm ẩn thường khó điều trị hơn bằng các phương pháp điều trị OAB thông thường. Những phát hiện này đã được Labrie *et al* chứng thực , nghiên cứu của họ cho thấy rằng các bà mẹ có con bị hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) hoặc rối loạn tiểu tiện có nhiều khả năng gặp các triệu chứng tương tự trong thời thơ ấu hơn các bà mẹ có con không có triệu chứng rối loạn đường tiết niệu dưới (28,9% so với 16,3%, p<0,02, tương ứng). Những người cha có con mắc các triệu chứng rối loạn tiểu tiện dưới có nhiều khả năng bị chậm khỏi chứng đái dầm ban đêm (6% ở bé trai và 6,5% ở bé gái), và những người cha bị són tiểu ban ngày có tỷ lệ són tiểu ở trẻ em cao hơn đáng kể (9,25% so với 4,6%, p<0,0001). Dữ liệu của người lớn có thể được sử dụng như một chỉ số thay thế cho trẻ em. Dựa trên các dữ liệu hiện có, một số nghiên cứu chỉ ra rằng một số bệnh nhân có khuynh hướng di truyền đối với các triệu chứng rối loạn đường tiết niệu dưới (LUTS) . Một phương pháp thường được sử dụng để

xác định tầm quan trọng của ảnh hưởng di truyền là sử dụng các nghiên cứu trên cặp song sinh. Một nghiên cứu của Thụy Điển với hơn 25.000 cặp song sinh đã tiết lộ bằng chứng về mối liên hệ di truyền đối với tính nhạy cảm với chứng tiểu không tự chủ, tiểu nhiều lần và tiểu đêm ở phụ nữ. Không có đủ dữ liệu ở bệnh nhân nam để đưa ra bất kỳ kết luận nào. Mặt khác, trong một nghiên cứu phân tích tổng hợp các gen/đa hình ứng cử viên ở nam giới, họ đã tìm thấy năm gen ACE, ELAC2, GSTM1, TERT và VDR. Tính không đồng nhất cao trong ba phân tích tổng hợp này. Biến thể rs731236 của thụ thể có tác dụng bảo vệ đối với các triệu chứng rối loạn tiểu tiện (tỷ lệ chênh lệch: 0,64; khoảng tin cậy 95%, 0,49–0,83) với tính không đồng nhất vừa phải (I2 = 27,2%).

Khi xem xét các tài liệu tâm thần học, có rất nhiều nghiên cứu liên kết các tình trạng tâm lý và rối loạn tiểu tiện (LUTS) . Mối liên hệ giữa chứng tiểu không tự chủ và sức khỏe tâm lý *ở* người lớn cũng đã được Botlero *và cộng sự* ghi nhận . Trầm cảm nặng có thể dự báo sự khởi phát chứng tiểu không tự chủ ở phụ nữ trong một mẫu dân số có nguy cơ cao. Một nghiên cứu cho thấy tỷ lệ đái dầm tăng cao ở người lớn mắc rối loạn lưỡng cực (18%). Người ta cũng đã mô tả mối liên hệ giữa rối loạn hoảng sợ và viêm bàng quang kẽ với chứng bệnh này.[11]Hiện tượng đái dầm ban ngày cũng được phát hiện là một dấu hiệu phát triển tiền bệnh lý của bệnh tâm thần phân liệt (SCZ). Các tác giả nhận thấy rằng bệnh nhân mắc tâm thần phân liệt (SCZ) có tỷ lệ đái dầm thời thơ ấu cao hơn (21%) so với anh chị em ruột (11%) hoặc nhóm bệnh nhân đối chứng (7%), và nguy cơ đái dầm tương đối tăng lên ở anh chị em ruột. Bệnh nhân đái dầm có kết quả kém hơn trong hai bài kiểm tra nhận thức thùy trán (khả năng nói trôi chảy bằng chữ cái và khả năng nói trôi chảy theo thể loại) so với bệnh nhân không đái dầm. Đáng chú ý, các khiếm khuyết não bộ liên quan đến những rối loạn này có xu hướng tập trung xung quanh vỏ não trước trán (ACC) và vỏ não trước trán (PFC), chính xác là nơi các khiếm khuyết được quan sát thấy ở bệnh nhân bị tiểu gấp và tiểu không tự chủ trên fMRI.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc chứng tiểu không tự chủ ban ngày thay đổi rất nhiều giữa các nghiên cứu. Ở độ tuổi 7, tỷ lệ tiểu không tự chủ ban ngày dao động từ 4,9% đến 11,7%. Ở độ tuổi 11-12, tỷ lệ mắc bệnh dao động từ 0,8% đến 12,5%. Một phân tích tổng hợp của 3 nghiên cứu này đã được thực hiện, cho kết quả tỷ lệ mắc bệnh chung là 6,4%. Nghiên cứu quan trọng nhất làm sáng tỏ vấn đề này một cách liên tục là nghiên cứu dọc ALSPAC của Anh , đã tìm ra các diễn biến sau đây về chứng tiểu không tự chủ ban ngày trong độ tuổi từ 4,5 đến 9,5 năm:

i. Bình thường (86,2%); hết són tiểu khi được 4,5 tuổi ii. Chậm phát triển (6,9%); xác suất són tiểu ban ngày giảm dần từ 80% ở 4,5 tuổi xuống dưới 10% ở 9,5 tuổi iii. Dai dẳng (3,7%); xác suất són tiểu ban ngày > 80% cho đến 7,5 tuổi, sau đó giảm dần xuống 60% ở

9,5 tuổi iv. Tái phát (3,2%); xác suất són tiểu ban ngày <10% ở 5,5 tuổi, tăng lên 60% ở 6,5 tuổi và giảm dần sau đó.

Không có sự khác biệt về giới tính trong nhóm điều trị chậm nhưng số bé gái nhiều hơn số bé trai trong nhóm điều trị dai dẳng và tái phát. Một nghiên cứu của Stone *và cộng sự* đã đánh giá trẻ em bị són tiểu dai dẳng, những trẻ này đã trải qua các xét nghiệm niệu động học và chụp ảnh cột sống, cho thấy rằng, nếu ngoại suy đến 18 tuổi, có tới 33% trẻ em bị són tiểu ở tuổi 10 có khả năng sẽ tiếp tục có một số triệu chứng tiết niệu.

Bệnh lý thần kinh tâm thần đi kèm

Trẻ em mắc chứng rối loạn bài tiết có tỷ lệ mắc các rối loạn hành vi và tâm lý đi kèm cao hơn; khoảng 20–40% trẻ em bị són tiểu ban ngày cũng mắc các rối loạn hành vi. Trong một nghiên cứu dịch tễ học quy mô lớn với 8213 trẻ em từ 7,5 đến 9 tuổi, trẻ em bị đái dầm ban ngày có tỷ lệ mắc các vấn đề tâm lý cao hơn đáng kể, đặc biệt là chứng lo âu chia ly (11,4%), rối loạn tăng động giảm chú ý (ADHD) (24,8%), hành vi chống đối (10,9%) và các vấn đề về hành vi (11,8%). Trong cùng nhóm nghiên cứu, 10.000 trẻ em từ 4 đến 9 tuổi đã được đánh giá; sự chậm phát triển, tính khí khó chịu và chứng trầm cảm/lo âu ở mẹ có liên quan đến tình trạng tè dầm và són phân ban ngày. Trong một nghiên cứu dựa trên dân số khác bao gồm 2856 trẻ em, tỷ lệ mắc chứng tiểu không tự chủ là 16,9% trong vòng 6 tháng trước đó. Trong một nghiên cứu hồi cứu trên các bệnh nhân mắc ADHD , 20,9% bị són tiểu vào ban đêm và 6,5% bị són tiểu vào ban ngày. Tỷ lệ chênh lệch lần lượt là 2,7 và 4,5, cho thấy mối liên hệ không đặc hiệu giữa ADHD với tình trạng són tiểu ban đêm và ban ngày. Trong số các rối loạn bài tiết đường tiêu hóa có thể xảy ra, trẻ em bị són phân (hoặc táo bón) có tỷ lệ mắc các rối loạn hành vi đi kèm cao nhất: 30–50% tổng số trẻ em có các rối loạn hành vi đáng kể về mặt lâm sàng. Trong một nghiên cứu dịch tễ học trên hơn 8242 trẻ em, những trẻ từ 7 đến 8 tuổi mắc nhiều rối loạn đồng thời (DSM -IV) bao gồm lo âu chia ly (4,3%), ám ảnh xã hội (1,7%), ám ảnh cụ thể (4,3%), rối loạn lo âu lan tỏa (3,4%), rối loạn trầm cảm (2,6%), ADHD (9,2%) và hành vi chống đối (11,9%). Một nghiên cứu trước đó cho thấy những bệnh nhân được mô tả là mắc chứng rối loạn tâm thần ít có khả năng đáp ứng với điều trị chứng rối loạn chức năng bàng quang hơn những người không mắc bất kỳ dạng rối loạn tâm thần nào. Hầu hết những người đáp ứng tốt và một phần ba số người không đáp ứng đều không có vấn đề về tâm thần. Điều đáng chú ý là, 25% bệnh nhân trong nghiên cứu này có các triệu chứng của hội chứng ruột kích thích.

Sự đánh giá

Lịch sử

Việc đánh giá trẻ mắc hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (BBD) bắt đầu bằng việc hỏi bệnh sử chi tiết và khám thực thể. Bệnh sử rõ ràng giúp xác định các triệu chứng phổ biến và thời điểm các triệu chứng thường xảy ra. Nói chung, tốt nhất là cố gắng thu thập

bệnh sử liên quan từ trẻ nếu trẻ hợp tác. Khi không thể thu thập bệnh sử từ trẻ, có thể không còn lựa chọn nào khác ngoài việc thu thập từ cha mẹ. Các dấu hiệu của tình trạng tiểu gấp như bắt chéo chân, chạy vào nhà vệ sinh, nắm lấy dương vật, xoa âm vật, ngồi xổm và ngồi trên gót chân (tư thế Vincent) đều là dấu hiệu của tình trạng tiểu gấp. Việc ghi nhật ký đi tiểu là rất quan trọng. Tần suất đi tiểu là một biểu hiện khác của hội chứng bàng quang hoạt động quá mức và việc định lượng lượng và số lần bệnh nhân đi tiểu rất hữu ích trong việc xác định xem có tần suất đi tiểu thực sự hay không. Tiểu không tự chủ do thôi thúc là một dấu hiệu kinh điển của bàng quang hoạt động quá mức. Thời điểm xảy ra tình trạng tiểu không tự chủ cần được ghi lại để giúp xác định bất kỳ mối liên hệ nào với ruột. Không hiếm trường hợp trẻ em có khối lượng phân lớn bị tiểu gấp và tiểu không tự chủ do thôi thúc sau bữa ăn. Điều này rất có thể là do sự kích thích co thắt đại tràng bởi phản xạ dạ dày-đại tràng. Ai cũng biết rằng có sự tương tác qua lại giữa đại tràng và bàng quang trong tủy sống. Điều này có thể gây ra co thắt bàng quang hoặc ít nhất dẫn đến các triệu chứng tiểu gấp. Rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu là dấu hiệu của sự giãn không hoàn toàn của toàn bộ phức hợp cơ thắt hoặc cơ thắt ngoài. Tình trạng này thường gặp ở trẻ em bị rối loạn chức năng tiểu tiện. Ngoài ra, ở những bệnh nhân rối loạn chức năng tiểu tiện còn thường gặp chứng khó tiểu hoặc xuất huyết niệu đạo không liên quan đến nhiễm trùng mà là do rối loạn phối hợp tiểu tiện.

Rối loạn phối hợp cơ vòng trong đã được ghi nhận có liên quan đến chóng mặt và rối loạn chức năng tự chủ (hạ huyết áp khi đứng mà không kèm theo tăng nhịp tim) ở cả nam và nữ khi bệnh nhân được hỏi liệu họ có bị chóng mặt khi đứng hay không.

Cần phải thu thập thông tin chi tiết về thói quen đi tiêu của bệnh nhân trực tiếp từ chính bệnh nhân. Nhiều bậc cha mẹ không nhận thức được bản chất thực sự của việc đi tiêu của con mình và nhiều người sẽ nói rằng con họ đi tiêu bình thường trong khi trẻ em kiên quyết phản bác lại. Cần phải ghi chép lại kích thước và tính chất của phân. Việc sử dụng sơ đồ rất hữu ích và giúp việc giao tiếp với trẻ dễ dàng hơn. Điều quan trọng cần lưu ý là liệu việc đi đại tiện có gây đau hoặc kèm theo chảy máu trực tràng hay không. Đi đại tiện nhiều và lượng phân lớn thường là dấu hiệu của việc đi đại tiện không thường xuyên. Đau hoặc chảy máu trực tràng có thể liên quan đến rối loạn chức năng cơ thắt ngoài hậu môn. Bệnh nhân bị tiêu chảy hoặc có các triệu chứng viêm đại tràng cũng có thể gặp vấn đề về bàng quang hoạt động quá mức. Đau quanh rốn mãn tính là một dấu hiệu khác cho thấy có vấn đề về táo bón hoặc rối loạn cân bằng serotonin trong ruột. Nhiều trẻ em sẽ than phiền về cơn đau này và khi áp dụng chế độ điều trị đi đại tiện hợp lý, cơn đau sẽ biến mất.

Nên sử dụng bảng câu hỏi tiêu chuẩn để đánh giá bệnh nhân khi khám lần đầu và trong quá trình theo dõi. Có 2 bảng câu hỏi thường được sử dụng và đã được kiểm chứng cho trẻ em, bảng thứ nhất là DVSS và bảng thứ hai là Thang đo Vancouver. Ngoài ra, còn có một bảng câu hỏi đánh giá tình trạng tâm thần của trẻ, khá hữu ích để nhanh chóng sàng

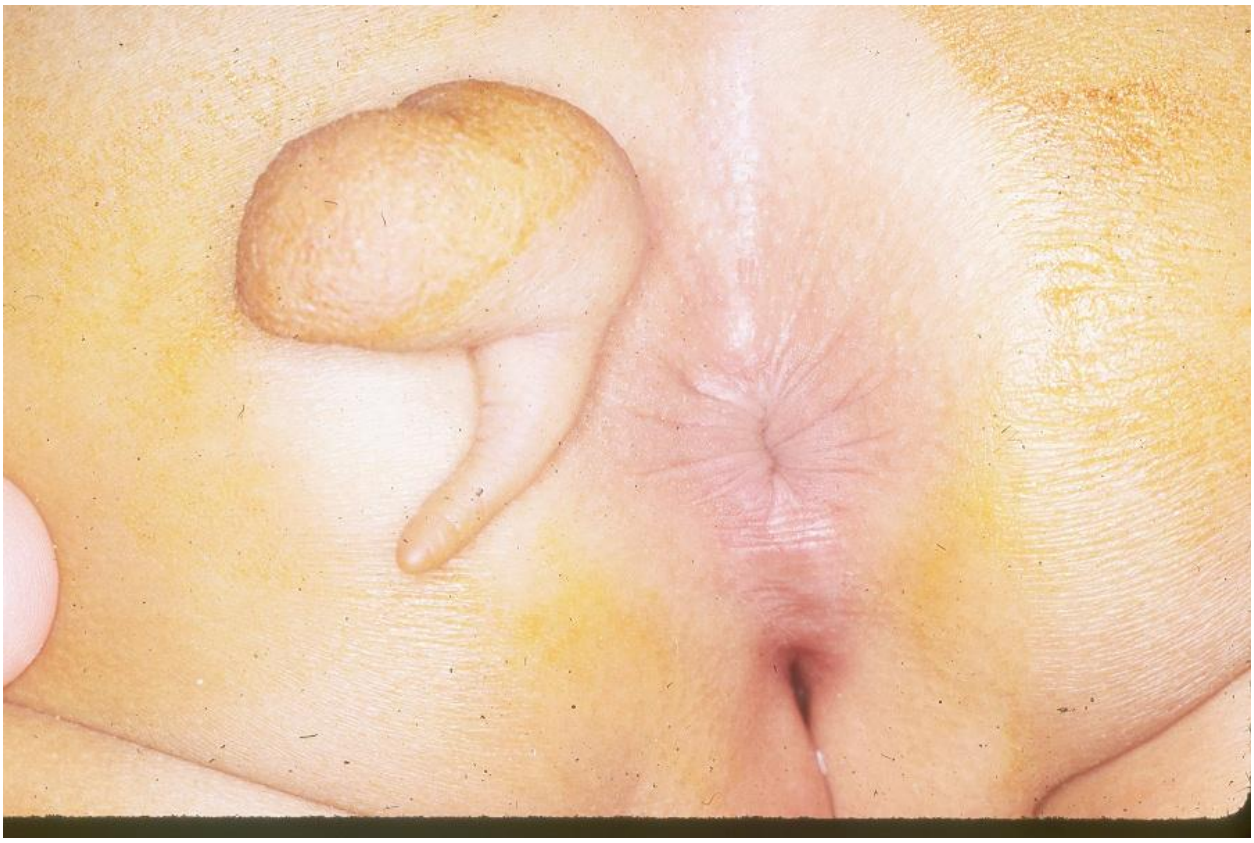
lọc các vấn đề tiềm ẩn về sự chú ý, tăng động, trầm cảm và lo âu ở trẻ em, những vấn đề thường liên quan đến rối loạn tiểu tiện (LUTS) .

Khám sức khỏe

Khám thực thể rất hữu ích trong việc đánh giá và có thể tiết lộ nhiều thông tin. Khám bụng là rất quan trọng để xác định xem có phân sờ thấy được trong đại tràng hay không. Sờ nắn vùng bụng dưới bên trái đến vùng bụng trên bên trái thường sẽ thấy lượng phân lớn trong bụng. Trong nhiều trường hợp, cha mẹ có thể phủ nhận các vấn đề về đường ruột của con mình. Sự chướng hơi ở đại tràng cũng gây ra nhiều rắc rối và cần được lưu ý vì điều này có thể dẫn đến các vấn đề tương tự như táo bón.

Khám lưng thường cho thấy lưng có vẻ bình thường và các nếp gấp da. Trường hợp hiếm gặp là mông phẳng hoặc có nếp gấp bất thường ở khớp SI là dấu hiệu của dị tật xương cùng. Quan sát dáng đi của trẻ cũng có thể giúp xác định vấn đề thần kinh tiềm ẩn nếu trẻ đi bằng ngón chân. Bàn chân vòm cao cũng là một dấu hiệu tiềm tàng của một số bệnh lý thần kinh. Các vết lõm ở vùng xương cùng thấp thường không đáng lo ngại. Chỉ những vết lõm liên quan đến búi tóc hoặc nằm cao hơn trên lưng mới đáng lo ngại và cần được đánh giá bằng chụp cộng hưởng từ (MRI) cột sống thắt lưng - xương cùng.

Hình 1. Khe hở xương cùng bất thường liên quan đến hội chứng cột sống bị chèn ép.



Hình 2. Phần phụ cận xương cùng liên quan đến việc bó tủy sống.

Xét nghiệm chẩn đoán

Dưới đây, chúng tôi sẽ thảo luận về các xét nghiệm chẩn đoán mà chúng tôi thực hiện, theo thứ tự ưu tiên để tối ưu hóa việc quản lý và giảm thiểu các xét nghiệm xâm lấn ở bệnh nhân.

Xét nghiệm nước tiểu

Xét nghiệm lâm sàng đầu tiên và quan trọng nhất cần thực hiện ở tất cả trẻ em mắc BBD là xét nghiệm nước tiểu. Xét nghiệm nước tiểu đơn giản sẽ giúp xác định xem các triệu chứng là do nhiễm trùng hay do BBD . Không hiếm khi thấy tiểu máu vi thể ở những bệnh nhân bị rối loạn tiểu tiện, thường liên quan đến BBD .

Dư lượng sau khi đi tiểu

Nên thực hiện xét nghiệm PVR (thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu) cho tất cả bệnh nhân đến khám vì các triệu chứng rối loạn tiểu tiện (LUTS) và tiểu nhiều lần (DV) . Đây là thông tin quan trọng nhất cần có trong giai đoạn đầu đánh giá và có thể giúp bạn hiểu rõ hơn ngay lập tức về các vấn đề tiềm ẩn cần được giải quyết. Thể tích nước tiểu tồn đọng cao có thể liên quan đến nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát hoặc tiểu nhiều lần,

trong khi thể tích nước tiểu tồn đọng thấp cũng có thể liên quan đến tiểu nhiều lần, nhưng nguyên nhân gây ra tình trạng này sẽ khác nhau.

Thiết bị có khả năng cung cấp hình ảnh thực của bàng quang được ưu tiên hơn so với thiết bị chỉ cho hình ảnh đại diện. Điều này rất có giá trị vì người ta cũng có thể đo đường kính trực tràng. Đường kính trực tràng vượt quá 4 cm có liên quan đến bệnh giãn bàng quang lành tính (BBD) và các nghiên cứu đã chỉ ra rằng việc điều chỉnh sự giãn nở này có liên quan đến sự cải thiện các triệu chứng.

Lưu lượng nước tiểu/ Điện cơ đồ

Đo lưu lượng nước tiểu là một công cụ quan trọng giúp xác định xem trẻ có đi tiểu bất thường hay không. Việc sử dụng 5 đường cong kinh điển (hình chuông, hình tháp hoặc đường cong tiểu nhiều, đường cong ngắt quãng, đường cong gián đoạn và đường cong cao nguyên) đang dần được thay thế bằng một hệ thống cải tiến dựa trên việc đường cong trơn tru hay bị phân đoạn và chỉ số lưu lượng. Chỉ số lưu lượng không phụ thuộc vào thể tích, do đó có thể được sử dụng để so sánh lưu lượng ở mọi thể tích và ở nhiều độ tuổi khác nhau. Ngoài ra, chỉ số lưu lượng là thước đo hiệu quả thoát nước, thể hiện lưu lượng chính xác hơn nhiều so với mô tả hình dạng.

Việc sử dụng phương pháp đo lưu lượng nước tiểu được tăng cường hơn nữa bằng cách sử dụng đồng thời điện cơ (EMG) của các cơ vùng đáy chậu. Sử dụng EMG vùng đáy chậu cho phép chúng ta xác định xem trẻ có bị rối loạn chức năng cơ thắt ngoài (tăng hoạt động cơ đáy chậu) khi đi tiểu hay không và chẩn đoán rối loạn chức năng cơ thắt trong dựa trên thời gian trễ và hình dạng của đường cong lưu lượng (thường là dạng cao nguyên hoặc chỉ số lưu lượng <= 0,7).

Siêu âm thận và bàng quang

Siêu âm thận-bàng quang không cần thiết đối với trẻ em mắc các triệu chứng rối loạn đường tiết niệu dưới (LUTS) không liên quan đến nhiễm trùng. Mặt khác, bệnh nhân bị nhiễm trùng tái phát nhiều lần nên được kiểm tra đường tiết niệu trên để tìm kiếm sự khác biệt về kích thước và giãn đài bể thận, có thể là dấu hiệu của trào ngược hoặc hậu quả của nó. Ở những bệnh nhân bị tiểu không tự chủ dai dẳng, siêu âm rất hữu ích để loại trừ trường hợp thận đôi kèm theo niệu quản lạc chỗ. Giãn niệu quản cũng có thể là một dấu hiệu gợi ý niệu quản lạc chỗ. Ở những bệnh nhân bị tiểu khó do tắc nghẽn, siêu âm bàng quang giúp xác định sự hiện diện của túi niệu quản gây tắc nghẽn. Có thể nhận biết được thành bàng quang dày lên qua siêu âm và đây là một chỉ báo hữu ích về tắc nghẽn hoặc hoạt động quá mức của bàng quang.

Hình ảnh X-quang bụng (KUB) và hình ảnh chụp nghiêng trước sau (AP) của cột sống.

Ở một số trẻ em có thể trạng khiến việc sờ nắn phân không đáng tin cậy, có thể cần phải xem xét chụp X-quang bụng (KUB) để đánh giá lượng phân trong đại tràng hoặc để đánh giá tiến triển của chế độ điều trị táo bón. Nếu thực hiện chụp KUB , nên xem xét chụp phim X-quang tư thế trước sau (AP) và bên (lateral) của xương cùng để xác nhận không có bất thường nào ở xương cùng. Ở một số trẻ em, chụp KUB có thể không đủ để xác minh cột sống bình thường do phân che khuất xương cùng.

Hình 3: Ảnh chụp nghiêng cột sống cho thấy rõ các đốt sống cùng mà bình thường sẽ không nhìn thấy được do lượng phân tích tụ nhiều ở bệnh nhân này.

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu

Chụp niệu đạo cản quang bàng quang (VCUG) được thực hiện đúng cách cung cấp một lượng thông tin khổng lồ về động lực học của quá trình tiểu tiện, ngoài việc xác định sự hiện diện hoặc vắng mặt của trào ngược, niệu quản lạc chỗ hoặc van niệu quản. Có thể quan sát thấy cổ bàng quang mở ra và cơ thắt ngoài cũng có thể được nhìn thấy khi nó mở và đóng. Sự hiện diện của niệu đạo hình con quay là một ví dụ điển hình của rối loạn phối hợp cơ thắt ngoài. VCUG không được chỉ định cho tất cả bệnh nhân mắc các triệu chứng rối loạn đường tiết niệu dưới (LUTS). Nên thực hiện VCUG trong các trường hợp kháng trị để làm rõ hơn động lực học của quá trình tiểu tiện và xác nhận không bỏ sót vấn đề giải phẫu nào.

Hình 4. Niệu đạo xoay tròn ở nữ giới bị trào ngược và nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .

Chụp cộng hưởng từ cột sống (MRI)

Chụp ảnh vùng xương cùng được chỉ định khi bệnh nhân có tổn thương rõ ràng ở lưng, như đã đề cập trước đó trong phần khám lâm sàng. Ở những bệnh nhân đã thất bại với tất cả các phương pháp điều trị và tình trạng tiểu không tự chủ vẫn tiếp diễn, chụp cộng hưởng từ (MRI) cột sống cũng có thể được chỉ định. Chúng tôi khuyến cáo nên thực hiện chụp MRI trước khi làm xét nghiệm niệu động học vì tình trạng tăng hoạt động cơ bàng quang trong xét nghiệm niệu động học không phải là dấu hiệu chẩn đoán rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh. Do đó, bệnh nhân sẽ cần chụp MRI cột sống bất kể kết quả xét nghiệm nào và tốt nhất nên tiến hành xét nghiệm chẩn đoán xác định trước. Hội chứng tủy sống bị chèn ép kín đáo rất hiếm khi xảy ra khi không có dấu hiệu trên da.

Động học niệu đạo

Ở những bệnh nhân mắc LUTS , nghiên cứu niệu động học thường chỉ xác nhận lại thông tin từ tiền sử bệnh cho thấy có sự co thắt không kiểm soát (UIC). Bael *và cộng sự đã chứng minh điều này bằng cách chỉ ra rằng việc thực hiện nghiên cứu niệu động học ở trẻ em mắc* BBD không mang lại lợi ích gì. Sự hiện diện của UICs không loại trừ hay khẳng định có tổn thương thần kinh. Phát hiện duy nhất có ý nghĩa là sự vắng mặt của co thắt cơ bàng quang, điều đã được thể hiện rõ ràng từ nghiên cứu đo lưu lượng nước tiểu cho thấy đường cong lưu lượng kém. Điều này không có nghĩa là không có chỉ định thực hiện UDS ở trẻ em. Trong một số trường hợp, đo động học niệu đạo được thực hiện đồng thời với VCUG . Trong một số trường hợp, UDS có thể giúp xác định nguồn gốc của tình trạng tiểu không tự chủ, đặc biệt khi kết hợp với chụp X-quang huỳnh quang.

Các lựa chọn điều trị

Liệu pháp tiết niệu

Liệu pháp tiết niệu là thuật ngữ chung cho tất cả các can thiệp không phẫu thuật, không dùng thuốc đối với các vấn đề chức năng bàng quang và ruột ở trẻ em và thanh thiếu niên. Đây là phương pháp điều trị chính cho chứng tiểu không tự chủ ban ngày, cũng như tiểu không tự chủ ban đêm, táo bón chức năng và són phân.

Mục tiêu của liệu pháp tiết niệu là bình thường hóa quá trình tiểu tiện và đại tiện, đồng thời ngăn ngừa các rối loạn chức năng khác. Có sự phân biệt giữa liệu pháp tiết niệu tiêu chuẩn và liệu pháp tiết niệu đặc hiệu. Ba điều kiện phải được đáp ứng trước khi bắt đầu liệu pháp tiết niệu. Thứ nhất, chẩn đoán rõ ràng về chứng tiểu không tự chủ chức năng. Thứ hai, trẻ phải sẵn sàng đi học; khi trẻ còn quá nhỏ, trẻ có thể không có kỹ năng nhận thức hoặc khả năng vận động để hiểu và hoàn thành liệu pháp tiết niệu. Thứ ba, tiền sử

tâm lý xã hội tốt, vì các vấn đề tâm lý xã hội hoặc hành vi cũng có thể ảnh hưởng đến hiệu quả điều trị và có thể cần đến đánh giá tâm thần hoặc liệu pháp gia đình.

Liệu pháp tiết niệu tiêu chuẩn bao gồm giáo dục và giải thích rõ ràng, hướng dẫn điều chỉnh hành vi, tư vấn lối sống liên quan đến lượng chất lỏng nạp vào, ghi nhận tần suất đi tiểu, lượng nước tiểu và các đợt tiểu không tự chủ, cũng như hỗ trợ và động viên trẻ em và cha mẹ của chúng. Liệu pháp tiết niệu bắt đầu bằng việc giải thích chức năng và rối loạn chức năng của bàng quang và ruột, cũng như các nguyên nhân gây ra chứng tiểu không tự chủ. Cần hướng dẫn trẻ về việc uống đủ nước và đi tiểu đều đặn trong ngày. Cần hướng dẫn tư thế đi vệ sinh đúng cách. Cần ghi nhật ký bàng quang để trẻ tự theo dõi và tạo động lực. Nhật ký này giúp trẻ và cha mẹ hiểu rõ hơn về tiến trình điều trị. Sau khi giải thích và hướng dẫn, trẻ sẽ thực hành tại nhà trong tối đa ba tháng. Trong thời gian này, cần tư vấn thường xuyên và đánh giá tiến trình thường xuyên. Việc đánh giá định kỳ này có thể được thực hiện qua hình thức khám chữa bệnh từ xa và/hoặc thăm khám định kỳ tại phòng khám.

Táo bón hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cần được điều trị trước khi thực hiện liệu pháp tiết niệu. Vì rối loạn chức năng ruột và bàng quang ảnh hưởng lẫn nhau, liệu pháp điều trị rối loạn tiết niệu sẽ kém hiệu quả hơn nếu chức năng ruột và/hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu không được giải quyết trong quá trình điều trị.

Thành công của điều trị được xác định bởi mức độ hài lòng của trẻ và cha mẹ với kết quả đạt được. Sự hài lòng và chất lượng cuộc sống được cải thiện có thể là lý do để kết thúc điều trị thay vì nỗ lực đạt được kết quả tốt nhất. Khi điều trị không thành công, điều quan trọng là phải xác định nguyên nhân.

Khi kết quả điều trị tiết niệu thông thường không đạt yêu cầu, liệu pháp tiết niệu chuyên biệt được khuyến nghị. Liệu pháp này kết hợp các can thiệp chuyên khoa như phản hồi sinh học vùng sàn chậu, liệu pháp nhận thức hành vi, liệu pháp tâm lý, kích thích thần kinh hoặc đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch. Liệu pháp tiết niệu chuyên biệt được thiết kế riêng cho từng loại rối loạn chức năng bàng quang-ruột cụ thể và bao gồm các chương trình đặc thù dành cho trẻ em có triệu chứng kháng trị. Các chương trình này giúp trẻ học cách đi tiểu, khi nào cần đi tiểu và tần suất đi tiểu. Việc luyện tập lặp đi lặp lại là cần thiết để hình thành thói quen đi tiểu mới.

Trẻ em có vấn đề về hành vi cần một kế hoạch riêng biệt phù hợp với nhu cầu đặc thù của từng trẻ. Đối với các bệnh lý đi kèm và tình trạng bàng quang hoạt động quá mức nghiêm trọng, có thể cần phải dùng thuốc.

Liệu pháp tiết niệu là một phương pháp điều trị hiệu quả, giúp đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện ở 56% trẻ em trong vòng một năm, trong khi tỷ lệ tự khỏi bệnh tiểu tiện không tự chủ là 15% mỗi năm. Liệu pháp tiết niệu giải quyết tất cả các khía cạnh của chứng

tiểu tiện không tự chủ, dẫn đến kết quả lâm sàng tốt nhất. Điều này bao gồm các vấn đề về thể chất, tâm lý xã hội, hành vi và chất lượng cuộc sống.

Quản lý ruột

Táo bón cấp tính, đơn giản hoặc chướng bụng trong nhiều trường hợp có thể được giải quyết bằng cách tăng cường lượng nước uống và/hoặc bổ sung các loại nước ép giàu sorbitol, chẳng hạn như nước ép mận, lê và táo cùng với trái cây và rau củ nghiền nhuyễn vào chế độ ăn bình thường của trẻ. Chiết xuất mạch nha lúa mạch hoặc siro ngô cũng có thể được sử dụng để làm mềm phân. Những thay đổi khác trong chế độ ăn uống bao gồm giảm lượng sữa uống quá nhiều vì canxi làm xà phòng hóa phân và dẫn đến phân cứng. Ngoài ra, hiện chưa có bằng chứng nào hỗ trợ việc sử dụng các chất bổ sung prebiotic và/hoặc probiotic như một phương pháp điều trị táo bón. Sau khi các biện pháp can thiệp bằng chế độ ăn uống không hiệu quả, các lựa chọn điều trị khác bao gồm thuốc nhuận tràng thẩm thấu như polyethylene glycol (0,7 g/kg trọng lượng cơ thể mỗi ngày), lactulose, sorbitol hoặc sữa magie (liều lượng: 1–3 mL/kg trọng lượng cơ thể mỗi ngày). Hiện chưa có bằng chứng nào cho thấy việc bổ sung chất xơ trong chế độ ăn hoặc phản hồi sinh học đơn thuần là những biện pháp can thiệp hiệu quả đối với chứng táo bón cần điều trị y tế. Nhiều bệnh nhân cần điều trị duy trì để kiểm soát các triệu chứng táo bón kéo dài. Theo kinh nghiệm của chúng tôi, các thuốc thẩm thấu không hiệu quả khi dùng đơn độc mà hiệu quả hơn khi kết hợp với thuốc nhuận tràng senna hoặc bisacodyl. Mối lo ngại rằng các alkaloid senna gây nghiện hoặc làm suy giảm nhu động ruột kết là một "quan niệm sai lầm" và nên được bỏ qua: việc sử dụng tích cực các loại thuốc này là cần thiết ở một số trẻ em.

Việc sử dụng riêng lẻ các chất thẩm thấu đã được chứng minh bởi nghiên cứu của Bush *và cộng sự* , cho thấy polyethylene glycol 350 không vượt trội hơn so với giả dược trong một thử nghiệm kéo dài 1 tháng. Điều trị táo bón có thể giúp cải thiện các triệu chứng rối loạn tiểu tiện lên đến 50% hoặc hơn.

Dược lý

Thuốc kháng cholinergic

Thuốc kháng cholinergic (còn được gọi là thuốc kháng muscarinic) thường được sử dụng làm phương pháp điều trị đầu tiên cho chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) ở trẻ em có triệu chứng kéo dài sau khi điều trị niệu đạo. Hiện nay, chỉ có ba loại thuốc kháng muscarinic (oxybutynin [FDA và EMA], Solfenacin [FDA và EMA] và tolterodine [EMA]) được chính thức phê duyệt sử dụng cho trẻ em. Các thử nghiệm lâm sàng đã được thực hiện ở trẻ em (nghiên cứu về oxybutynin, solifenacin, darifenacin) thường bao gồm các bệnh nhân có vấn đề về tiểu tiện do thần kinh đã được chứng minh và chưa nghiên cứu tác dụng của thuốc kháng muscarinic đối với các bệnh nhân có triệu chứng rối

loạn tiểu tiện không do thần kinh hoặc vô căn . Dữ liệu được công bố năm 2006 cho thấy tác dụng điều trị của thuốc kháng muscarinic ở những bệnh nhân được coi là không có khiếm khuyết thần kinh chủ yếu được trung gian bởi sự tương tác với nhánh cảm giác/hướng tâm của cung phản xạ hơn là với nhánh ly tâm/vận động. Các thụ thể muscarinic được tìm thấy trong các tế bào biểu mô niệu đạo, các tế bào dưới biểu mô Cajal và trên các dây thần kinh hướng tâm. Thuốc kháng cholinergic hoạt động trong giai đoạn làm đầy/lưu trữ nước tiểu khi các dây thần kinh cholinergic (hướng tâm hoặc vận động) không hoạt động. Acetylcholine có thể được tạo ra và giải phóng từ biểu mô niệu đạo như một phản ứng đối với việc bàng quang đầy/tăng sức căng và cũng có thể "rò rỉ" từ các đầu dây thần kinh cholinergic trong quá trình bàng quang đầy. Tiếp theo là sự liên kết với các thụ thể M2 và M3 và có thể là một cơ chế gây hoạt động quá mức ở bệnh nhân mắc các bệnh về bàng quang.

Năm phân nhóm riêng biệt của thụ thể cholinergic muscarinic đã được xác định (M1 – M5) , và cơ trơn bàng quang chủ yếu biểu hiện hai trong số các phân nhóm này: M2 (70–80%) và M3 (20–30%). Kích hoạt thụ thể M3 đã được chứng minh là gây ra sự co cơ trơn, đây là tác nhân kích thích chính gây co bàng quang. Người ta cho rằng thụ thể M2 và M3 không chỉ tham gia vào việc kích hoạt sự co cơ trơn bởi các dây thần kinh hướng tâm, mà còn tham gia vào việc kích hoạt các dây thần kinh cảm giác/hướng tâm. Việc kích hoạt thụ thể M2 trong biểu mô niệu đạo có thể đảo ngược sự giãn cơ trơn do hệ thần kinh giao cảm điều khiển, cho phép giai đoạn làm đầy hoặc tích trữ nước tiểu trong chu kỳ tiểu tiện; mặc dù, việc kích hoạt thụ thể M2 cũng có thể gây co cơ trơn thông qua các cơ chế khác chưa được hiểu rõ.

Các thụ thể M1 được tìm thấy trong não, các tuyến (như tuyến nước bọt) và hạch giao cảm. Sự hoạt hóa các thụ thể này là nguyên nhân gây ra hầu hết các tác dụng phụ của thuốc kháng cholinergic. Khô miệng là triệu chứng phổ biến nhất. Táo bón, trào ngược dạ dày thực quản, nhìn mờ, bí tiểu và các tác dụng phụ về nhận thức cũng có thể xảy ra; những triệu chứng này thường ít gây khó chịu hơn ở trẻ em. Khả năng gây ra các tác dụng phụ về nhận thức và mê sảng cũng tồn tại ở trẻ em nhưng thường chỉ giới hạn trong trường hợp quá liều. Trong các thử nghiệm lâm sàng ở người lớn, dữ liệu điện não đồ định lượng cho thấy oxybutynin có tác dụng lên hệ thần kinh trung ương mạnh hơn so với trospium hoặc tolterodine.

Thuốc chẹn alpha

Việc sử dụng thuốc chẹn α (còn được gọi là thuốc đối kháng thụ thể α-adrenergic) trong điều trị rối loạn tiểu tiện không do thần kinh đã được Austin *và cộng sự* phổ biến rộng rãi để điều trị rối loạn tiểu tiện ở trẻ em. Các loại thuốc này đã được sử dụng trong điều trị bệnh nhân bị rối loạn chức năng cổ bàng quang và bí tiểu, chúng cũng hữu ích trong việc làm giảm các triệu chứng tiểu gấp và tiểu không tự chủ ở một số trẻ em. Các nghiên cứu

ở người lớn cho thấy thuốc chẹn alpha có hiệu quả trong việc kiểm soát các triệu chứng kích ứng do đặt stent và ở nam giới lớn tuổi mắc chứng tăng sản tuyến tiền liệt lành tính. Có một số bằng chứng cho thấy alfuzosin làm giảm áp lực hậu môn khi nghỉ ngơi và trong quá trình đi tiêu giả định ở phụ nữ khỏe mạnh và bị táo bón so với giả dược, nhưng không cải thiện các triệu chứng đường ruột ở phụ nữ bị táo bón. Ở nhiều bệnh nhân, terazosin, một thuốc chẹn alpha không chọn lọc, là thuốc điều trị đầu tay cho chứng tiểu gấp và tiểu nhiều lần, do tính chất không chọn lọc của thuốc này và khả năng vượt qua hàng rào máu não; tuy nhiên, các thuốc chẹn thụ thể α1 chọn lọc hơn như tamsulosin hoặc alfuzosin phù hợp hơn để điều trị rối loạn chức năng cổ bàng quang có thể dẫn đến phì đại và mất ổn định cơ bàng quang. Thuốc chẹn alpha không chọn lọc có thể gây hạ huyết áp tư thế. Do đó, cần sử dụng các thuốc này một cách thận trọng và cần phải tăng giảm liều dần dần. Ở những bệnh nhân có tiền sử gia đình dễ bị ngất xỉu hoặc hạ huyết áp tư thế, việc tăng giảm liều là rất cần thiết ngay cả khi sử dụng các thuốc chẹn alpha chọn lọc hơn. Nhìn chung, trẻ em dung nạp thuốc chẹn alpha tốt.

Chất chủ vận Beta-3

Các chất chủ vận của thụ thể β3 adrenergic , chẳng hạn như mirabegron, có thể làm tăng dung tích bàng quang mà không làm tăng áp lực khi đi tiểu hoặc thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu. Việc điều trị bằng các tác nhân này dẫn đến sự giãn cơ trơn và cơ chế giãn cơ được chấp nhận rộng rãi là thông qua sự hoạt hóa adenyl cyclase ở hạ lưu, dẫn đến sản sinh cyclic adenosine monophosphate (cAMP) và sau đó là ức chế con đường Rho-kinase **.** Tuy nhiên, bằng chứng cũng chỉ ra rằng nồng độ cAMP tăng cao cũng kích hoạt protein kinase A, sau đó kích hoạt các kênh K^+ phụ thuộc canxi dẫn điện lớn (BK). Sự hoạt hóa các kênh BK này dẫn đến sự phân cực quá mức của cơ trơn bàng quang và tăng tính ổn định của cơ bàng quang. Mirabegron đã được phê duyệt để điều trị chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) ở người lớn và trẻ em tại Mỹ và châu Âu.

Các loại thuốc khác

Imipramine là một loại thuốc chống trầm cảm ba vòng tác động lên cả thụ thể muscarinic và thụ thể α-adrenoceptor, có thể có tác dụng trung ương lên phản xạ tiểu tiện. Khi imipramine được đưa vào sử dụng để điều trị trầm cảm, người ta nhận thấy nó có tác dụng rõ rệt đối với chứng tiểu không tự chủ ở bệnh nhân. Chúng tôi đã phát hiện ra rằng imipramine là một chất hiệu quả trong việc kiểm soát chứng tiểu không tự chủ do co thắt bàng quang ở một số trẻ em trước đây được cho là không đáp ứng với liệu pháp kháng cholinergic. Tác dụng của imipramine đối với chứng tiểu không tự chủ có thể là kết quả của tác động lên vùng thùy trán của não bộ, nơi tham gia vào chức năng điều hành bao gồm kiểm soát cảm giác buồn tiểu. Ngoài ra, tác dụng tiết niệu của imipramine cũng có thể phản ánh tác động lên nồng độ dopamine trong thể vân, từ đó ảnh hưởng đến nồng

độ axit ɣ-aminobutyric (GABA) trong PAG . Nồng độ GABA tăng cao trong PAG dẫn đến ức chế phản xạ tiểu tiện.

Imipramine cũng được phát hiện là hữu ích trong điều trị chứng tiểu không tự chủ khi cười ở bệnh nhân của chúng tôi. Imipramine có thể gây hạ huyết áp tư thế và cũng có thể nguy hiểm ở những bệnh nhân có rối loạn dẫn truyền tim, do đó cần phải sử dụng thận trọng.

SSRI và SNRI

Các thuốc ức chế tái hấp thu serotonin có chọn lọc (SSRIs) đã được chứng minh là hoạt động tại nhân Onuf bằng cách điều chỉnh các phản xạ tiểu tiện và tích trữ phụ thuộc vào glutamate. Khi có glutamate, SSRIs tăng cường tác dụng của các tín hiệu đến để tích trữ bàng quang và cũng tăng cường tín hiệu đến cơ thắt niệu đạo ngoài, do đó duy trì sự co thắt của cơ thắt này. Khi không có glutamate, SSRIs không có tác dụng lên quá trình truyền tín hiệu và kích hoạt phó giao cảm bình thường, dẫn đến sự co thắt bàng quang và giãn cơ thắt. Tác dụng này của SSRIs lên phần lưu trữ của cung phản xạ có thể giải thích tại sao tình trạng hoạt động quá mức của bàng quang ở một số bệnh nhân được cải thiện sau khi điều trị bằng SSRIs . Các thuốc này cũng có thể tác động lên các vùng não liên quan đến việc xử lý các tín hiệu tiểu gấp, chẳng hạn như ACG và PFC .

Kích thích điện

Kích thích thần kinh vùng xương cùng

Kích thích thần kinh vùng xương cùng (còn được gọi là điều biến thần kinh vùng xương cùng) bao gồm việc đặt một dây dẫn vào lỗ S3 và dọc theo dây thần kinh vùng xương cùng, sau đó cấy ghép một thiết bị kích thích dưới da để cung cấp kích thích liên tục với cường độ thấp cho dây thần kinh. Kích thích tủy sống thường được sử dụng ở bệnh nhân người lớn và sự quan tâm đến việc sử dụng phương pháp này ở trẻ em đang ngày càng tăng. Trong một loạt 20 bệnh nhân được theo dõi tiền cứu mắc hội chứng rối loạn chức năng bài tiết, được mô tả bởi Roth *và cộng sự,* việc chấm dứt các triệu chứng hoặc cải thiện hơn 50% các triệu chứng đã xảy ra ở 88% trẻ em, trong đó 63% bị đái dầm ban đêm, 89% bị tăng tần suất đi tiểu ban ngày và 59% bị táo bón. Nhóm nghiên cứu này hiện đã có kinh nghiệm với kích thích thần kinh vùng xương cùng trên 187 bệnh nhân, với kết quả nhất quán.

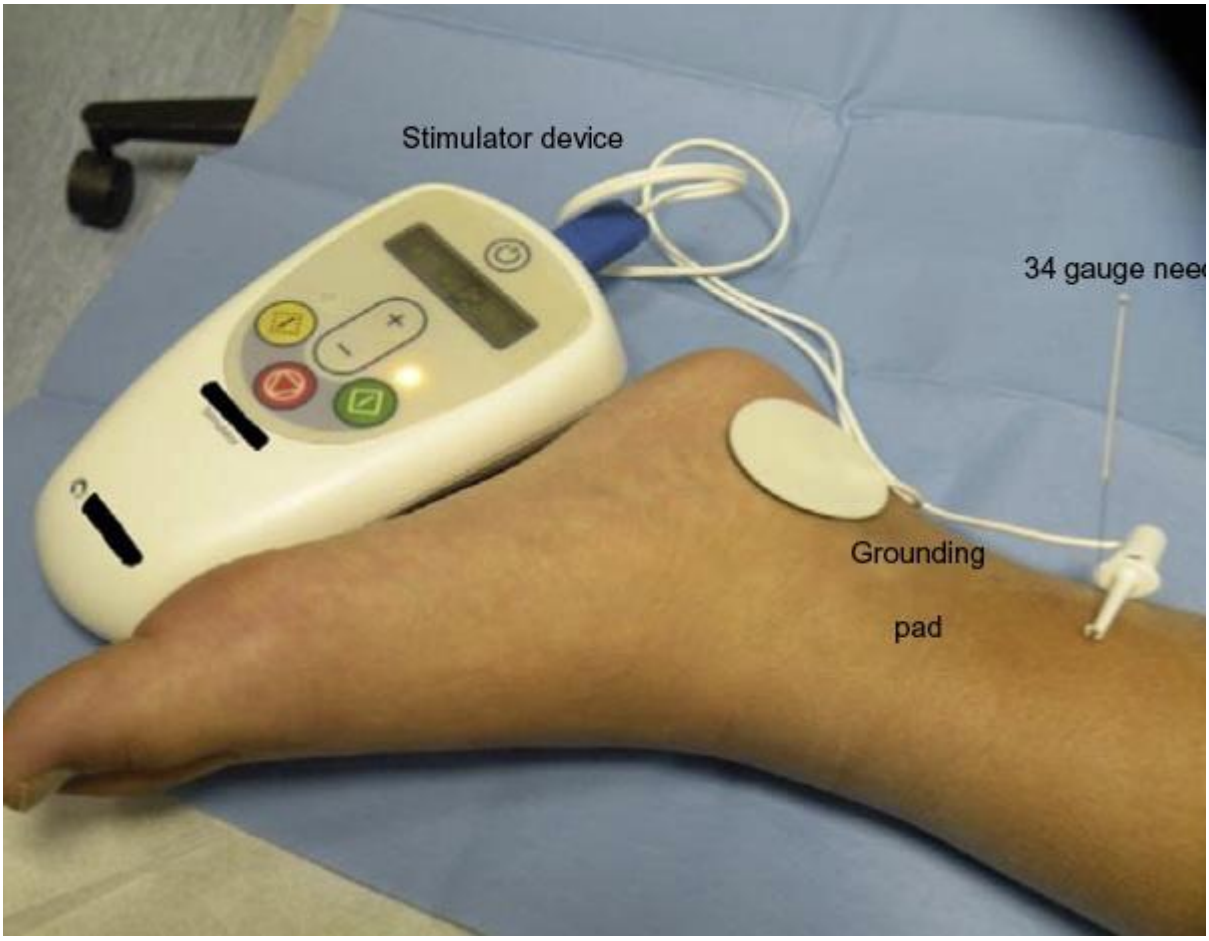
Kích thích vùng cạnh xương cùng bằng kích thích thần kinh điện xuyên da

Kích thích vùng cạnh xương cùng bao gồm việc sử dụng thiết bị TENS và các miếng đệm dẫn điện vùng cạnh xương cùng, được đặt ở vùng S2-3 trong khi các điện cực được kết nối trên bề mặt với máy phát điện. Các nghiên cứu đã sử dụng kích thích ở nhiều tần số khác nhau, từ 10-80 Hz và tần suất điều trị từ hàng tuần đến hàng ngày. Thời gian kích thích cũng khác nhau, từ 20 phút đến 1 giờ mỗi ngày. Walsh *và cộng sự là* những người

đầu tiên mô tả việc sử dụng TENS ở người lớn vào năm 1999, tiếp theo là Hoebeke *và cộng sự* vào năm 2001, người đã mô tả việc sử dụng ở trẻ em. Trong các nghiên cứu tiếp theo, tỷ lệ khỏi hoàn toàn các triệu chứng dao động từ 47–61,9% ở trẻ em được điều trị bằng phương pháp này. Phương pháp này cũng được chứng minh là hữu ích trong việc kích thích nhu động ruột bằng dòng điện giao thoa chéo.

Kích thích thần kinh ngoại biên xương chày

Kích thích thần kinh chày qua da bằng điện (PTNS) dựa trên phương pháp điều trị truyền thống của Trung Quốc sử dụng các điểm châm cứu trên dây thần kinh chày sau và dây thần kinh mác chung để ức chế hoạt động của bàng quang. Một kỹ thuật liên quan đến việc sử dụng kim thép không gỉ cỡ 34, được đưa vào khoảng 5 cm phía trên mắt cá trong, ngay phía sau mép xương chày. Một điện cực dán được đặt trên bề mặt trong của xương gót. Phương pháp này đã được đánh giá trong các thử nghiệm lâm sàng với kết quả khác nhau. Hoebeke *và cộng sự* báo cáo rằng 17 trong số 28 trẻ em có triệu chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) không đáp ứng với điều trị nội khoa đã khỏi hoặc cải thiện các triệu chứng sau khi điều trị kích thích thần kinh qua da (PTNS) 30 phút mỗi tuần . DeGennaro *và cộng sự* báo cáo sau thời gian theo dõi dài hạn rằng 12 trong số 14 trẻ em mắc hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) và 14 trong số 14 trẻ em bị rối loạn tiểu tiện đều không còn triệu chứng sau hai năm. Các tác giả lưu ý rằng việc sử dụng PTNS lâu dài và liên tục là cần thiết ở 50% và 29% trẻ em mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) và rối loạn tiểu tiện tương ứng để duy trì các kết quả này. Trong một nghiên cứu so sánh hiệu quả của TENS tác động lên vùng cạnh xương cùng với PTNS ở trẻ em mắc chứng OAB , kết quả tốt hơn đáng kể đã được quan sát thấy khi sử dụng TENS so với PTNS (khỏi hoàn toàn được quan sát thấy ở 70% so với 9% bệnh nhân, tương ứng; $P = 0,02$). Hình 5 minh họa một thiết bị như vậy.



Hình 5. Kích thích PTNS ở trẻ em.

Một hình thức kích thích thần kinh chày khác là dán miếng dán lên dây thần kinh và kích thích dây thần kinh tương tự như TENS vùng cạnh xương cùng. Trong một nghiên cứu so sánh kích thích thần kinh chày sau qua da và kích thích giả ở 40 trẻ em, điểm chất lượng cuộc sống (QoL), điểm DVISS tổng thể và điểm DVISS ban ngày đều giảm đáng kể ở cả nhóm giả và nhóm thử nghiệm ($p < 0,05$). Thêm vào đó, tần suất các cơn tiểu không tự chủ và tiểu gấp cũng giảm đáng kể ($p < 0,05$) ở nhóm điều trị bằng kích thích thần kinh chày sau qua da . Hiệu quả này ở nhóm thử nghiệm vẫn còn duy trì sau 2 năm can thiệp.

Các lựa chọn phẫu thuật

Độc tố Botulinum A

Tiêm độc tố botulinum A (BoNT-A) vào cơ bàng quang đã được phê duyệt sử dụng cho người lớn mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) . Một nghiên cứu gần đây do Austin *và cộng sự* công bố trên bệnh nhân mắc chứng rối loạn chức năng bàng quang do nguyên nhân thần kinh đã chứng minh tính an toàn của BoNT-A ở trẻ em và dẫn đến việc FDA phê duyệt sử dụng cho trẻ em mắc chứng rối loạn chức năng bàng quang do nguyên nhân thần kinh (NDO) . Ở người lớn, tiêm BoNT-A đã được chứng minh là

phương pháp điều trị hữu ích cho bệnh nhân mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức kháng trị và là một lựa chọn thay thế cho những bệnh nhân không dung nạp liệu pháp kháng cholinergic. Có rất ít nghiên cứu được công bố về việc sử dụng BoNT-A ở trẻ em, chủ yếu bao gồm các nhóm bệnh nhân được lựa chọn ngẫu nhiên, không phải là nhóm ngẫu nhiên, gồm những trẻ em khỏe mạnh về thần kinh mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức kháng trị và tiểu không tự chủ. Liều lượng BoNT-A trong các nghiên cứu này thay đổi và dao động từ 50 đến 200 đơn vị. Dữ liệu theo dõi từ ba nghiên cứu này, với tổng cộng 55 bệnh nhân, cho thấy rằng đáp ứng hoàn toàn, được định nghĩa là khả năng kiểm soát tiểu tiện hoàn toàn, đã đạt được ở 38–70% số trẻ em này sau một lần tiêm hoặc tiêm nhiều lần. Chỉ có một vài tác dụng phụ đáng kể về mặt lâm sàng được báo cáo; một bệnh nhân bị nhiễm trùng đường tiết niệu và một bệnh nhân bị bí tiểu tạm thời.

Phản hồi sinh học

Phản hồi sinh học là quá trình giúp trẻ nhận thức rõ hơn về hoạt động của cơ sàn chậu/cơ thắt hậu môn bằng cách sử dụng các thiết bị bên ngoài cung cấp thông tin về hoạt động của các cơ này, với mục tiêu tăng cường nhận thức và khả năng kiểm soát tự nguyện của trẻ.

Trong điều trị tiết niệu chuyên biệt, trọng tâm thường là phục hồi chức năng sàn chậu bằng phương pháp huấn luyện phản hồi sinh học. Lợi ích lý thuyết của phản hồi sinh học là trẻ em có thể trực tiếp hình dung hoạt động của các cơ sàn chậu thông qua điện cơ đồ (EMG) hoặc đường cong lưu lượng nước tiểu. Điều này tạo điều kiện thuận lợi cho việc đại tiện và giúp trẻ nhận thức được cơ sàn chậu (co thắt so với giãn nở). Trong trường hợp rối loạn chức năng tiểu tiện do rối loạn phối hợp cơ thắt ngoài, mục tiêu là đạt được sự tiểu tiện thư giãn, không bị tắc nghẽn và làm rỗng bàng quang hoàn toàn. Phản hồi có thể được cung cấp ngay lập tức về hiệu quả như với điện cơ đồ (EMG) hoặc siêu âm, hoặc thông báo kết quả như với đo lưu lượng nước tiểu và đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu.

Phản hồi từ điện cơ đồ (EMG) có thể được sử dụng để dạy trẻ cách co và giãn cơ sàn chậu theo ý muốn. Sử dụng phương pháp đo lưu lượng nước tiểu thời gian thực giúp trẻ quan sát đường cong lưu lượng trong quá trình đi tiểu. Trẻ có thể được dạy cách đi tiểu với cơ sàn chậu thư giãn và lượng nước tiểu bình thường bằng cách đạt được đường cong lưu lượng liên tục, hình chuông. Siêu âm có thể được sử dụng để kiểm tra xem bàng quang đã trống rỗng sau khi đi tiểu hay chưa và thông báo điều này cho trẻ.

Tác động của phản hồi sinh học đối với chứng rối loạn tiểu tiện kèm trào ngược là rất đáng kể, chúng tôi đã ghi nhận 60% trường hợp trào ngược tự khỏi ở trẻ em từ 6 tuổi trở lên được điều trị bằng phản hồi sinh học. Một số người cho rằng phản hồi sinh học có hiệu quả đối với chứng tiểu gấp, và cơ chế của nó có thể là do giảm sức cản đường ra trong quá trình đi tiểu, dẫn đến phì đại cơ bàng quang, từ đó gây ra chứng rối loạn chức năng cơ

bàng quang. Mặt khác, có những nghiên cứu ở người lớn chỉ ra rằng phương pháp này có thể hiệu quả đối với bệnh nhân mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) do bệnh nhân được điều trị cá nhân liên tục và cải thiện sức khỏe tinh thần.

Liệu pháp phản hồi sinh học bị hạn chế bởi khả năng hợp tác của trẻ với người thực hiện buổi trị liệu. Trẻ em dưới năm tuổi thường không thể thực hiện phản hồi sinh học thường xuyên. Trẻ em mắc chứng khó học nghiêm trọng, các vấn đề về hành vi và các vấn đề thần kinh khác không phải là ứng cử viên lý tưởng cho liệu pháp phản hồi sinh học. Các nghiên cứu bổ sung cho thấy liệu pháp phản hồi sinh học hữu ích trong việc loại bỏ chứng trào ngược ở trẻ em có biểu hiện rối loạn chức năng cơ vòng ngoài.

Quan niệm cho rằng chỉ riêng phản hồi sinh học là đủ để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện là một hiểu lầm. Trên thực tế, các chuyên gia thường vô tình kết hợp phản hồi sinh học với giáo dục và hướng dẫn. Bằng cách này, họ cũng thực hiện điều chỉnh hành vi trong khi chỉ nghĩ rằng họ đang cung cấp huấn luyện phản hồi sinh học. Trong điều trị tiết niệu, phản hồi sinh học chỉ là một trong những yếu tố của điều trị, loại phản hồi sinh học không phải là yếu tố quyết định kết quả điều trị.

Rối loạn

Bàng quang hoạt động quá mức

Đánh giá và chẩn đoán

Dấu hiệu đặc trưng của hội chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) là cảm giác buồn tiểu gấp, và theo định nghĩa, trẻ em có triệu chứng này được coi là mắc OAB . Tiểu không tự chủ và đi tiểu nhiều lần thường xuyên hơn cũng thường xuất hiện. Tiểu không tự chủ do buồn tiểu gấp đơn giản có nghĩa là tiểu không tự chủ khi có cảm giác buồn tiểu gấp và điều này áp dụng cho nhiều trẻ em mắc OAB . Ngày càng có nhiều bằng chứng cho thấy OAB là một vấn đề về cảm giác; liệu nó nằm ở hệ thần kinh trung ương (CNS) hay ở bàng quang vẫn còn là vấn đề tranh luận. Trẻ em bị tiểu không tự chủ mà không kèm theo cảm giác buồn tiểu đột ngột hoặc chậm nhận ra cảm giác buồn tiểu có nhiều khả năng mắc vấn đề về thần kinh hoặc có vấn đề về xử lý ở thùy trán, chẳng hạn như ADHD .

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Liệu pháp tiết niệu, chương trình điều trị ruột
    a. Tránh tiêu chảy hoặc són phân do sử dụng thuốc thẩm thấu và thuốc nhuận tràng không kiểm soát hoặc quá liều.
    b. Tránh tình trạng đầy hơi quá mức do ăn quá nhiều chất xơ; đầy hơi cũng có hại như táo bón và dẫn đến chướng bụng.

c. Bổ sung chất xơ mà không kèm nước sẽ làm trầm trọng thêm tình trạng táo bón.

2. Thuốc kháng cholinergic hoặc Terazosin hoặc Doxazosin

    a. Khô miệng hoặc các vấn đề về trí nhớ có thể là do thuốc kháng cholinergic gây ra. Hãy chú ý xem chứng táo bón có trở nên trầm trọng hơn khi dùng thuốc kháng cholinergic hay không.

    b. Có thể ngăn ngừa chóng mặt và mệt mỏi do thuốc chẹn alpha bằng cách đảm bảo bệnh nhân uống đủ nước và tăng cường lượng muối ăn vào.

3. Đánh giá các vấn đề về thần kinh tâm thần và điều trị phù hợp.

    a. Thuốc SSRI có thể gây ra tình trạng cáu gắt và ý nghĩ tự tử.

    b. Thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm dùng để điều trị ADHD có thể dẫn đến co thắt cổ bàng quang và gây ra những ảnh hưởng tiêu cực đến tốc độ dòng chảy, thậm chí là chứng khó tiểu. Giảm cân và táo bón cũng có liên quan đến việc sử dụng thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm.

4. Hãy cân nhắc sử dụng PTNS hoặc TENS.

    a. Một số trẻ sợ kim tiêm và phương pháp tiêm dưới da (PTNS) không khả thi.

    b. Một số trẻ có thể phản ứng thái quá với cảm giác này và không chịu đựng được liệu pháp.

5. Nếu tình trạng kháng thuốc, có thể xem xét sử dụng imipramine nếu các phương pháp điều trị khác thất bại.

    a. Có thể đi kèm với tính khí cáu kỉnh và ý nghĩ tự tử.

    b. Có thể giúp phát hiện rối loạn lưỡng cực, đặc biệt nếu có tiền sử gia đình.

    c. Không được dùng thuốc này cho bệnh nhân có tiền sử gia đình mắc các rối loạn dẫn truyền tim hoặc đột tử do tim.

    d. Việc cho uống thuốc phải luôn được người lớn giám sát.

6. Nếu không có dấu hiệu của lượng nước tiểu tồn đọng cao, có thể xem xét tiêm độc tố Botulinum A vào cơ bàng quang.

    a. Bệnh nhân có chỉ số lưu lượng dưới 0,3 hoặc lượng nước tiểu tồn đọng cao >150 cc không nên tiêm độc tố Botulinum A do nguy cơ bí tiểu/ tắc nghẽn đường tiết niệu.

7. Nếu mọi phương pháp khác đều thất bại, có thể xem xét điều chỉnh thần kinh vùng xương cùng.
    a. Biến chứng do lệch dây dẫn

Rối loạn tiểu tiện

Đánh giá và chẩn đoán

Trẻ bị rối loạn tiểu tiện thường xuyên co thắt cơ vòng niệu đạo trong quá trình đi tiểu. Đo lưu lượng nước tiểu kèm điện cơ đồ (EMG) là cần thiết để xác nhận sự hiện diện của sự co thắt cơ vòng trong quá trình đi tiểu. Lưu ý rằng thuật ngữ này chỉ mô tả sự rối loạn chức năng trong giai đoạn đi tiểu. Thuật ngữ rối loạn tiểu tiện không phụ thuộc vào giai đoạn chứa đựng nước tiểu. Hoàn toàn có thể xảy ra trường hợp trẻ bị rối loạn tiểu tiện và các triệu chứng liên quan đến chứa đựng nước tiểu như tiểu không tự chủ, tiểu gấp hoặc tiểu nhiều lần, dẫn đến hai vấn đề cần được điều chỉnh.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Liệu pháp tiết niệu, chương trình điều trị ruột
    a. Tránh tiêu chảy hoặc són phân do sử dụng thuốc thẩm thấu và thuốc nhuận tràng không kiểm soát hoặc quá liều.
    b. Tránh tình trạng đầy hơi quá mức do ăn quá nhiều chất xơ; đầy hơi cũng có hại như táo bón và dẫn đến chướng bụng.
    c. Bổ sung chất xơ mà không kèm nước sẽ làm trầm trọng thêm tình trạng táo bón.
    d. Các vấn đề về hành vi, như ADHD và ASS
    e. Ngay cả khi đứa trẻ có vẻ hợp tác, thái độ né tránh đối với hành vi đi tiểu đúng cách vẫn có thể tồn tại, dẫn đến việc không thực sự nỗ lực cần thiết để đạt được kết quả mong muốn.
    f. Nhiễm trùng đường tiết niệu
2. Lặp lại xét nghiệm đo lưu lượng nước tiểu và xác nhận xem vấn đề có còn tiếp diễn hay không.
3. Nếu nguyên nhân là rối loạn phối hợp cơ thắt ngoài (ESS)
    a. Phản hồi sinh học
    b. Đi tiểu theo giờ cố định để tránh tình trạng đi tiểu không thường xuyên.

c. Kiểm soát tình trạng tăng hoạt động cơ bàng quang nếu có. Nếu tình trạng tăng hoạt động không được kiểm soát đầy đủ, bệnh nhân sẽ tiếp tục bị tiểu gấp, điều này sẽ làm mất tác dụng của phản hồi sinh học đã thực hiện.

4. Nếu nguyên nhân là rối loạn phối hợp cơ vòng trong (ISS)
    a. thuốc chẹn alpha
        i. Có thể ngăn ngừa chóng mặt và mệt mỏi do thuốc chẹn alpha bằng cách đảm bảo bệnh nhân uống đủ nước và tăng cường lượng muối ăn vào.
    b. Nếu có bằng chứng về hội chứng ESS , hãy điều trị bằng phản hồi sinh học.
    c. Tiếp tục chế độ ăn uống điều độ
    d. Kiểm soát tình trạng tăng hoạt động cơ bàng quang nếu có.
        i. Thuốc kháng cholinergic hoặc Terazosin hoặc Doxazosin
            1. Các vấn đề về khô miệng hoặc suy giảm trí nhớ có thể do thuốc kháng cholinergic gây ra. Hãy chú ý xem táo bón có trở nên trầm trọng hơn khi dùng thuốc kháng cholinergic hay không.
            2. Có thể ngăn ngừa chóng mặt và mệt mỏi do thuốc chẹn alpha bằng cách đảm bảo bệnh nhân uống đủ nước và tăng cường lượng muối ăn vào.

<u>Viêm niệu đạo hành/Chảy máu niệu đạo</u>

Đánh giá và chẩn đoán

Đau khi đi tiểu thường gặp ở những bệnh nhân mắc một số dạng rối loạn chức năng tiểu tiện. Ở những bệnh nhân bị viêm niệu đạo hành (hội chứng tiểu khó/chảy máu niệu đạo), cơn đau ở đầu hoặc dọc theo thân dương vật rất có thể là do rối loạn chức năng tiểu tiện. Điều chỉnh kiểu đi tiểu đã loại bỏ các triệu chứng. Ở bé gái, đau âm đạo hoặc niệu đạo cũng có thể là dấu hiệu của một kiểu rối loạn bất thường.

Bàng quang hoạt động kém

Đánh giá và chẩn đoán

Thuật ngữ cũ “bàng quang lười biếng” đã được thay thế bằng thuật ngữ trung lập “bàng quang hoạt động kém” và được dành riêng cho trẻ em có tần suất đi tiểu thấp và cần tăng áp lực trong ổ bụng để bắt đầu, duy trì hoặc hoàn thành quá trình đi tiểu (tức là rặn). Trẻ em thường có kiểu tiểu không đều khi đo lưu lượng nước tiểu. Chẩn đoán chính thức được xác nhận bằng cách sử dụng phương pháp đo động học niệu đạo cho thấy áp lực đi tiểu

thấp. Thật không may, không có định nghĩa chính thức nào về áp lực đi tiểu bình thường ở trẻ em, vì vậy chúng ta thường sử dụng áp lực của người lớn.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Quá trình đánh giá sẽ bao gồm đo lưu lượng nước tiểu kết hợp với điện cơ sàn chậu và nếu có thể, điện cơ cơ bụng lần thứ hai .
2. Nếu có biểu hiện rặn bụng rõ rệt kèm theo dòng chảy yếu và không hiệu quả (chỉ số dòng chảy <0,7) và lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu cao, hãy xem xét chẩn đoán UAB .
3. Xác nhận bằng phương pháp đo niệu động học.
4. Bắt đầu điều trị tiết niệu
5. Hãy cân nhắc sử dụng thuốc chẹn alpha để giúp mở rộng cổ bàng quang và cải thiện khả năng tống xuất nước tiểu.
6. Có đến 50% bệnh nhân cũng mắc chứng bàng quang hoạt động quá mức (OAB) và cần điều trị OAB để ngăn ngừa chứng tiểu không tự chủ hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát.
7. Hội chứng ISS thường gặp ở bệnh nhân UAB và việc điều trị bằng thuốc chẹn alpha là cần thiết ở những bệnh nhân này.
8. Cân nhắc đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) nếu bệnh nhân có chỉ số PVR cao và/hoặc bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát ; một số người đã sử dụng kích thích thần kinh vùng xương cùng nhưng hiệu quả còn hạn chế.

<u>Pollakiuria</u>

Đánh giá và chẩn đoán

Thuật ngữ này áp dụng cho trẻ em đi tiểu thường xuyên và với lượng nhỏ chỉ vào ban ngày. Tần suất đi tiểu ban ngày ít nhất là một lần mỗi giờ và lượng nước tiểu trung bình mỗi lần đi tiểu ít hơn 50% dung tích bàng quang ước tính (EBC), thường nhỏ hơn nhiều. Tiểu không tự chủ không phải là triệu chứng thường gặp hoặc cần thiết của tình trạng này và hành vi bàng quang về đêm là bình thường đối với độ tuổi của trẻ. Thuật ngữ này được áp dụng từ độ tuổi trẻ có khả năng kiểm soát bàng quang ban ngày hoặc từ 3 tuổi trở lên.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Đánh giá hoàn cảnh, thường thấy khi một sự kiện quan trọng vừa xảy ra hoặc sắp có một sự kiện sắp tới như bắt đầu năm học, trại hè hoặc kỳ nghỉ.
2. Hãy đảm bảo không có tình trạng táo bón mới hoặc thay đổi chế độ ăn uống.

3. Bắt đầu liệu pháp tiết niệu, chương trình điều trị ruột
    - Tránh tiêu chảy hoặc són phân do sử dụng thuốc thẩm thấu và thuốc nhuận tràng không kiểm soát hoặc quá liều.
    - Tránh tình trạng đầy hơi quá mức do ăn quá nhiều chất xơ; đầy hơi cũng có hại như táo bón và dẫn đến chướng bụng.
    - Bổ sung chất xơ mà không kèm nước sẽ làm trầm trọng thêm tình trạng táo bón.
4. Cân nhắc sử dụng thuốc kháng cholinergic, Terazosin hoặc Doxazosin.
    - Khô miệng hoặc các vấn đề về trí nhớ có thể là do thuốc kháng cholinergic gây ra. Hãy chú ý xem chứng táo bón có trở nên trầm trọng hơn khi dùng thuốc kháng cholinergic hay không.
    - Có thể ngăn ngừa chóng mặt và mệt mỏi do thuốc chẹn alpha bằng cách đảm bảo bệnh nhân uống đủ nước và tăng cường lượng muối ăn vào.
5. Đánh giá các vấn đề về thần kinh tâm thần, nếu có, xem xét điều trị phù hợp.
    - Thuốc SSRI có thể gây ra tình trạng cáu gắt và ý nghĩ tự tử.
    - Thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm dùng để điều trị ADHD có thể dẫn đến co thắt cổ bàng quang và gây ra những ảnh hưởng tiêu cực đến tốc độ dòng chảy, thậm chí là chứng khó tiểu. Giảm cân và táo bón cũng có liên quan đến việc sử dụng thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm.
6. Có thể tự khỏi.

<u>Không kiểm soát được việc cười khúc khích</u>

Đánh giá và chẩn đoán

Chứng tiểu không tự chủ khi cười khúc khích liên quan đến việc tiểu tiện hoàn toàn xảy ra cụ thể trong hoặc ngay sau khi cười. Chức năng bàng quang bình thường khi trẻ không cười. Chứng tiểu không tự chủ khi cười khúc khích khác biệt rõ rệt với chứng tiểu không tự chủ do căng thẳng, trong đó việc tiểu tiện có thể được ngăn chặn hoặc ngừng lại theo ý muốn.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Xác nhận chẩn đoán bằng cách khai thác bệnh sử đầy đủ.
2. Thường gặp ở trẻ em mắc các rối loạn tâm thần kinh tiềm ẩn.

3. Điều trị tiết niệu và chế độ ăn uống để đảm bảo đây không phải là hội chứng bàng quang hoạt động quá mức đơn thuần.
4. Nếu không có phản hồi, hãy bắt đầu điều trị.
    a. Imipramine: Bắt đầu với liều 10 mg và tăng dần đến liều tối đa 75 mg.
    b. Atomoxetin: Bắt đầu với liều 10 mg và tăng dần theo chỉ định.
    c. Thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm: Liều lượng phụ thuộc vào loại thuốc được chọn, nên chọn loại tác dụng kéo dài, nếu không bệnh nhân sẽ có nguy cơ gặp tai nạn khi thuốc hết tác dụng.
    d. Thuốc SSRI : Liều lượng phụ thuộc vào từng loại thuốc, nên chọn liều thấp nhất và tăng dần.
5. Tất cả những điều trên đều mang cùng một vấn đề.
    a. có thể đi kèm với tính khí cáu kỉnh và ý nghĩ tự tử.
    b. có thể giúp phát hiện rối loạn lưỡng cực nếu có tiền sử gia đình.
    c. Không được dùng thuốc này cho bệnh nhân có tiền sử gia đình mắc các rối loạn dẫn truyền tim hoặc đột tử do tim.
    d. Việc cho uống thuốc phải luôn được người lớn giám sát.

<u>Đi tiểu qua âm đạo</u>

Đánh giá và chẩn đoán

Các bé gái chưa đến tuổi dậy thì đã biết tự đi vệ sinh mà vẫn bị són tiểu trong vòng 10 phút sau khi đi tiểu có thể đang bị trào ngược âm đạo nếu không tìm thấy cơ chế tiềm ẩn nào khác ngoài việc nước tiểu bị ứ đọng trong âm đạo. Hiện tượng són tiểu không liên quan đến các triệu chứng rối loạn tiết niệu sinh dục khác . Điều cần thiết là phải phân biệt són tiểu với hiện tượng rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu vì phương pháp điều trị hoàn toàn khác nhau.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Xác nhận chẩn đoán và phân biệt với tình trạng rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu, tiểu không tự chủ do căng thẳng và tiểu không tự chủ do thôi thúc.
2. Thường thấy ở các bé gái không kéo quần xuống dưới đầu gối.
3. Thường thấy ở những cô gái có mỡ môi nổi bật.
4. Thường thấy ở các bé gái béo phì.

5. Khuyến cáo bệnh nhân ngồi trên bồn cầu với hai chân dang rộng và đùi tách ra hoặc ngồi quay mặt vào tường phía sau bồn cầu, điều này sẽ buộc hai chân phải dang rộng.
6. Thường đi kèm với dịch tiết âm đạo và viêm âm đạo.
7. Có thể liên quan đến bệnh xơ cứng lichen ở môi âm hộ.

Tiểu không tự chủ do căng thẳng

Đánh giá và chẩn đoán

Tiểu không tự chủ do gắng sức là tình trạng rò rỉ một lượng nhỏ nước tiểu khi gắng sức hoặc khi áp lực ổ bụng tăng cao, thường liên quan đến nghiệm pháp Valsalva. Tình trạng này hiếm gặp ở trẻ em có hệ thần kinh bình thường. Nó thường gặp hơn ở các bé gái có cơ thể dẻo dai quá mức khi tham gia thể dục dụng cụ và khiêu vũ.

Các lựa chọn điều trị và những rủi ro tiềm ẩn

1. Xác nhận chẩn đoán và phân biệt với tình trạng rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu, tiểu không tự chủ do căng thẳng và tiểu không tự chủ do thôi thúc.
2. Phẫu thuật chỉnh hình bằng phương pháp mổ mở hoặc nội soi Burch.

Chương 21: Hội chứng lộ bàng quang – lỗ tiểu trên (Bladder Exstrophy and Epispadias Complex)

Dị tật bàng quang lộn ngoài là một dị tật bẩm sinh đường tiết niệu sinh dục hiếm gặp, khi được định nghĩa một cách đơn giản, đề cập đến sự lộn ngược của bàng quang ra bên ngoài cơ thể. Đây là một dị tật bẩm sinh đường tiết niệu sinh dục hiếm gặp mà việc điều trị vẫn còn là thách thức đối với lĩnh vực tiết niệu nhi khoa. Nói một cách đầy đủ hơn, *Hội chứng dị tật bàng quang lộn ngoài - lỗ tiểu lệch* bao gồm nhiều khuyết tật khác nhau, từ lỗ tiểu lệch đơn lẻ ở nam hoặc nữ, dị tật bàng quang lộn ngoài điển hình, và thậm chí cả dị tật hậu môn-tử cung lộn ngoài.

Hình 1. Trẻ sơ sinh nam mắc chứng bàng quang lộn ngoài điển hình.

Tỷ lệ mắc bệnh

Tỷ lệ mắc dị tật bàng quang bẩm sinh ban đầu được ước tính từ 1:10.000 đến 1:50.000 ca sinh sống. Tuy nhiên, dữ liệu gần đây hơn từ hệ thống giám sát của Trung tâm Thông tin Quốc tế về Dị tật Bẩm sinh và Mẫu Bệnh nhân Nội trú Toàn quốc của Dự án Chi phí và Sử dụng Chăm sóc Sức khỏe tại Hoa Kỳ ước tính tỷ lệ mắc bệnh là 2,15–3,3 trên 100.000 ca sinh sống. Tỷ lệ nam giới mắc bệnh cao hơn nữ giới, với tỷ lệ nam/nữ được báo cáo là từ 2,3–6:1.

Phôi học

Sự phát triển mô trung bì giữa lớp ngoại bì và nội bì của màng hậu môn hai lớp dẫn đến sự hình thành cơ bụng dưới và xương chậu. Sau khi quá trình phát triển mô trung bì diễn ra, sự phát triển hướng xuống của vách trực tràng chia hậu môn thành bàng quang ở phía trước và trực tràng ở phía sau. Các củ sinh dục di chuyển vào giữa và hợp nhất ở đường giữa phía trên màng lưng trước khi nó bị thủng. Màng hậu môn có thể bị vỡ sớm tùy thuộc vào mức độ của khuyết tật dưới rốn. Giai đoạn phát triển khi màng bị vỡ sẽ quyết định xem kết quả là dị tật bàng quang lộn ngoài, dị tật hậu môn lộn ngoài hay dị tật niệu đạo trên.

Lý thuyết liên quan nhất đến sự phát triển phôi thai trong dị tật bàng quang lộn ngoài, do Marshall và Muecke đề xuất, mô tả khiếm khuyết cơ bản là sự phát triển quá mức bất thường ở phần dưới của màng hậu môn, ngăn cản sự di chuyển vào giữa của mô trung mô. Do đó, sự phát triển đúng cách của thành bụng không xảy ra. Thời điểm vỡ của khiếm khuyết hậu môn này quyết định mức độ nghiêm trọng của bệnh. Thủng trung tâm dẫn đến dị tật bàng quang lộn ngoài cổ điển có tỷ lệ mắc cao nhất (60%), trong khi các biến thể của dị tật bàng quang lộn ngoài chiếm 30% và dị tật bàng quang lộn ngoài hậu môn chiếm 10%.

Người ta đưa ra những giả thuyết khác về nguyên nhân gây ra phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài - niệu đạo lệch vị trí. Ambrose và O'Brian cho rằng sự phát triển bất thường của các gò sinh dục với sự hợp nhất ở đường giữa bên dưới chứ không phải bên trên màng hậu môn dẫn đến dị tật bàng quang lộn ngoài.[1]Một giả thuyết khác mô tả sự gắn kết bất thường của cuống cơ thể ở phía đuôi với sự thất bại trong việc đặt mô trung mô ở đường giữa. Do sự thất bại này, sự dịch chuyển của hậu môn vào sâu trong khoang bụng không xảy ra. Màng hậu môn vẫn nằm ở vị trí nông dưới rốn biểu thị một trạng thái phôi thai không ổn định với xu hướng phân rã mạnh. Dường như không có lý thuyết nào giải thích được tất cả các khía cạnh của phức hợp được thấy trên lâm sàng và các nghiên cứu sâu hơn đang được tiến hành để mô tả đầy đủ quá trình phát triển cuối cùng hình thành nên phức hợp thoát vị bàng quang - lỗ niệu đạo lệch vị trí.

Sự Di truyền

Có bằng chứng cho thấy có sự di truyền về khuynh hướng mắc chứng bàng quang lộn ngoài và niệu đạo lệch vị trí. Nguy cơ tái phát chứng bàng quang lộn ngoài trong một gia đình cụ thể là khoảng 1 trên 100, cao hơn nhiều so với dân số nói chung. Có nhiều báo cáo về các cặp song sinh mắc chứng bàng quang lộn ngoài. Tuy nhiên, đồng thời, cũng có những báo cáo về các cặp song sinh cùng trứng mà cả hai đều mắc chứng bàng quang lộn ngoài và những cặp khác chỉ có một người bị ảnh hưởng. Có rất nhiều trường hợp song sinh khác trứng mà chỉ một người bị ảnh hưởng. Những cặp song sinh này được tìm thấy ở cả nam và nữ. Phân tích sự tương đồng ở các cặp song sinh mắc phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh - lỗ niệu đạo cũng cho thấy nguyên nhân di truyền. Một báo cáo về 151

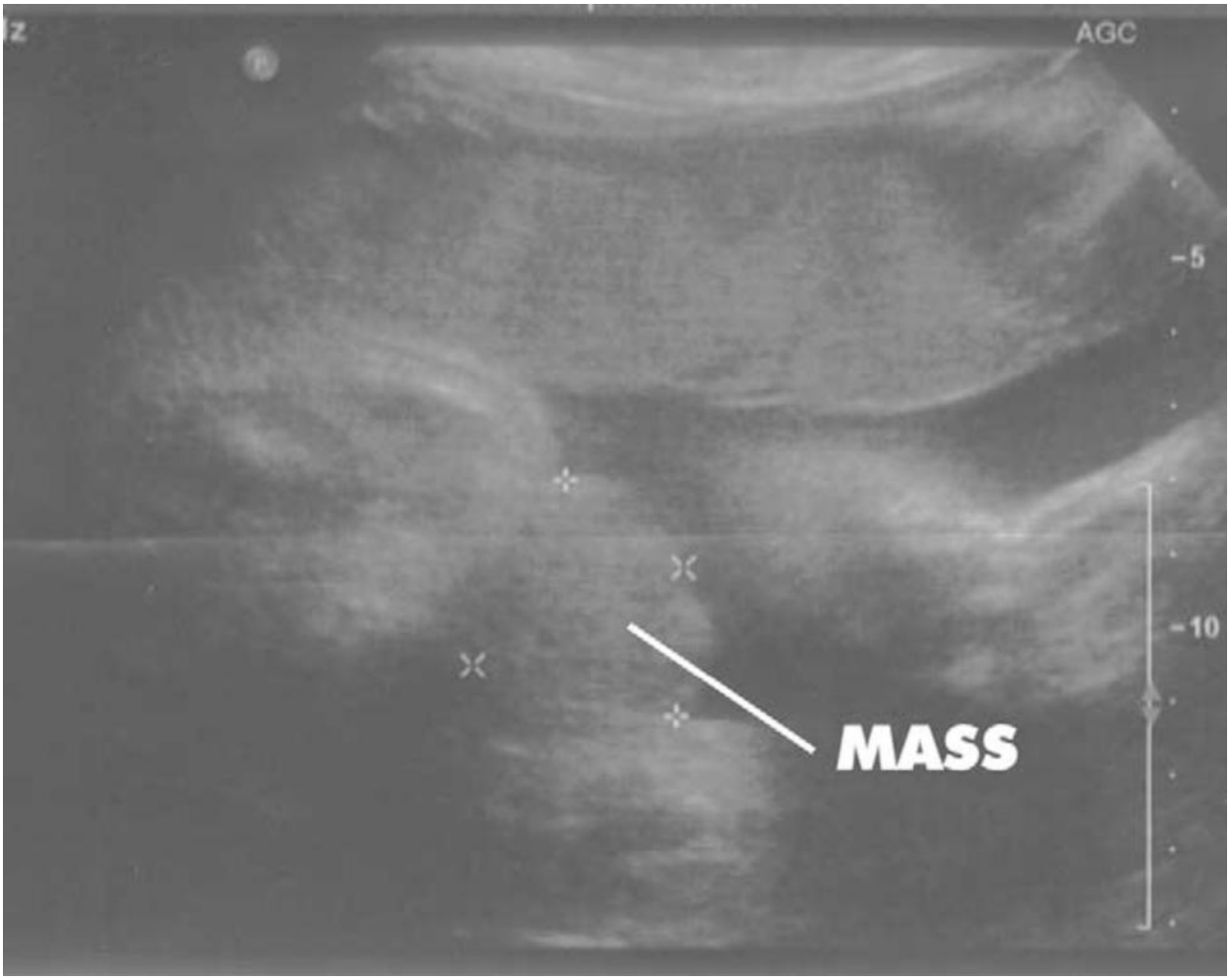
gia đình mắc phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh - lỗ niệu đạo đã tìm thấy 4 gia đình đa thế hệ với tỷ lệ 2,7%. Xác suất một phụ huynh mắc dị tật bàng quang bẩm sinh sinh ra một đứa con cũng mắc dị tật này là khoảng 1/70 ca sinh sống, hoặc gấp 500 lần nguy cơ ở dân số nói chung.

Nhiều nỗ lực đã được thực hiện để hiểu rõ các nguyên nhân có thể gây ra phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài - niệu đạo lệch vị trí. Môi trường nội tiết tố trong giai đoạn phát triển sớm liên quan đến thụ tinh trong ống nghiệm được cho là có liên quan dựa trên các nghiên cứu cho thấy tỷ lệ dị tật bàng quang lộn ngoài và dị tật bàng quang lộn ngoài hậu môn tăng gấp 7,5 lần khi sử dụng công nghệ hỗ trợ sinh sản như tiêm tinh trùng vào bào tương nang. Một nghiên cứu dịch tễ học khác cho thấy tỷ lệ sinh phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài - niệu đạo lệch vị trí tăng lên ở phụ nữ đã trải qua thụ tinh trong ống nghiệm. Một nghiên cứu gần đây hơn từ một nghiên cứu đối chứng trên toàn quốc của Thụy Điển cho thấy, nhìn chung, dị tật bàng quang lộn ngoài được coi là một dị tật đơn độc mà không kèm theo các dị tật lớn khác. Bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài thường có cân nặng khi sinh thấp (< 1.500 gram) và tuổi mẹ cao (≥ 35 tuổi).

Gen *CASPR3* trên nhiễm sắc thể số 9 đã được Boyadjiev và các cộng sự cho là có liên quan đến phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài. Một nhóm gen khác trên nhiễm sắc thể số 9 cũng được xác định là có liên quan đến dị tật bàng quang lộn ngoài. Các nghiên cứu di truyền đang cố gắng xác định xem liệu có thể tìm thấy các yếu tố di truyền cụ thể nào liên quan đến phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài và lỗ tiểu lệch hay không. Nhiều vị trí gen tiềm năng khác đã được xác định nhưng chưa được khẳng định.

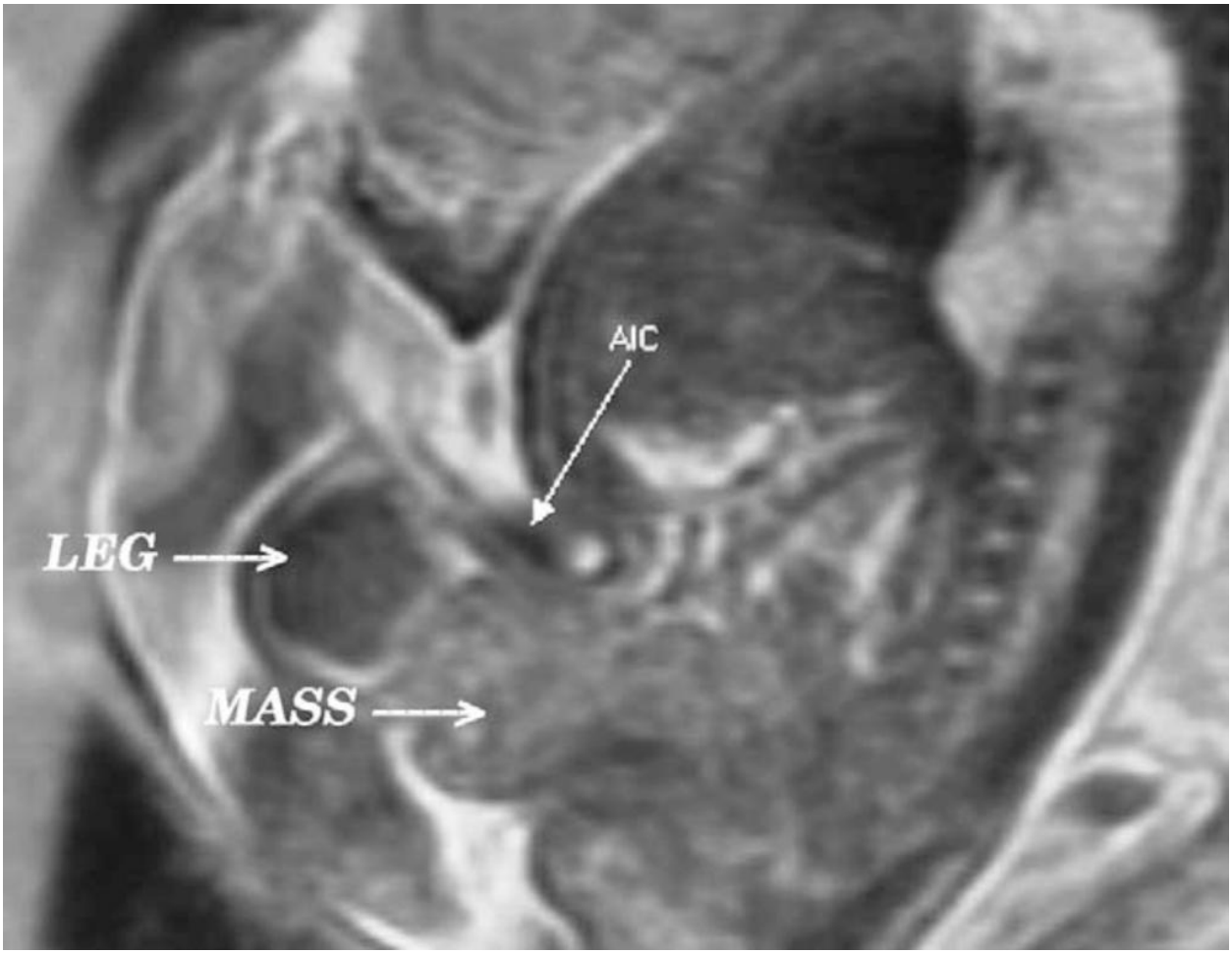
Chẩn đoán trước sinh

Mặc dù mức độ khiếm khuyết ở thành bụng dưới và sự phát triển các cơ quan vùng chậu khá nghiêm trọng, chứng dị tật bàng quang bẩm sinh vẫn khó chẩn đoán chính xác bằng siêu âm trước sinh. Điều này có thể là do tỷ lệ mắc bệnh hiếm gặp và thường bị nhầm lẫn với các chẩn đoán phổ biến hơn như thoát vị rốn hoặc thoát vị thành bụng. Một số nhóm nghiên cứu đã chỉ ra các dấu hiệu siêu âm quan trọng trong chẩn đoán trước sinh chứng dị tật bàng quang bẩm sinh. Trong một nghiên cứu tổng hợp 25 ca siêu âm trước sinh với sự ra đời của trẻ sơ sinh mắc chứng dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình, Gearhart *và cộng sự* đã mô tả các tiêu chí chính để chẩn đoán trước sinh chứng dị tật này. Các tiêu chí này bao gồm: bàng quang không đầy, khối u ở vùng bụng dưới ngày càng nhô ra khi thai kỳ tiến triển, rốn nằm thấp, sự tách rời của xương mu và khó xác định giới tính của em bé. Một nghiên cứu hồi cứu gần đây từ Đức cho thấy tuổi thai trung bình khoảng 24 tuần. Một lần nữa, tất cả các thai nhi đều có những dấu hiệu đặc trưng là *không quan sát thấy bàng quang thai nhi và khối u bụng nhô ra bên dưới vị trí cắm* dây rốn . Khi phân tích dữ liệu này, cần luôn nghi ngờ mắc chứng dị tật bàng quang bẩm sinh dựa trên việc không quan sát thấy bàng quang.



Hình 2: Siêu âm thai 30 tuần cho thấy không quan sát thấy bàng quang và có khối u ở vùng bụng dưới.

Người ta cho rằng siêu âm 3D và việc sử dụng ngày càng nhiều chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI) sẽ cải thiện khả năng chẩn đoán dị tật bàng quang và dị tật hậu môn bẩm sinh. Chẩn đoán trước sinh cho phép tư vấn trước sinh và sắp xếp việc sinh nở tại một trung tâm chuyên khoa về dị tật này. Điều này cho phép tiếp cận đa ngành bởi các nhóm chuyên gia có kinh nghiệm trong việc xử lý bản chất đặc thù của phức hợp dị tật bàng quang - niệu đạo lệch. Điều này bao gồm sự có mặt của các nhóm phẫu thuật tái tạo ngay sau khi sinh và hỗ trợ tâm lý xã hội cho cha mẹ và gia đình. Với chụp cộng hưởng từ thai nhi , người ta có thể phân biệt giữa dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình và dị tật hậu môn bẩm sinh . Điều này có thể hỗ trợ tư vấn trước sinh cho người mẹ.



Hình 3. Hình ảnh mặt cắt dọc của dị tật bàng quang bẩm sinh (khối u) bên dưới vị trí bám của dây rốn vào bụng (AIC) trên ảnh cộng hưởng từ T2 trước sinh .

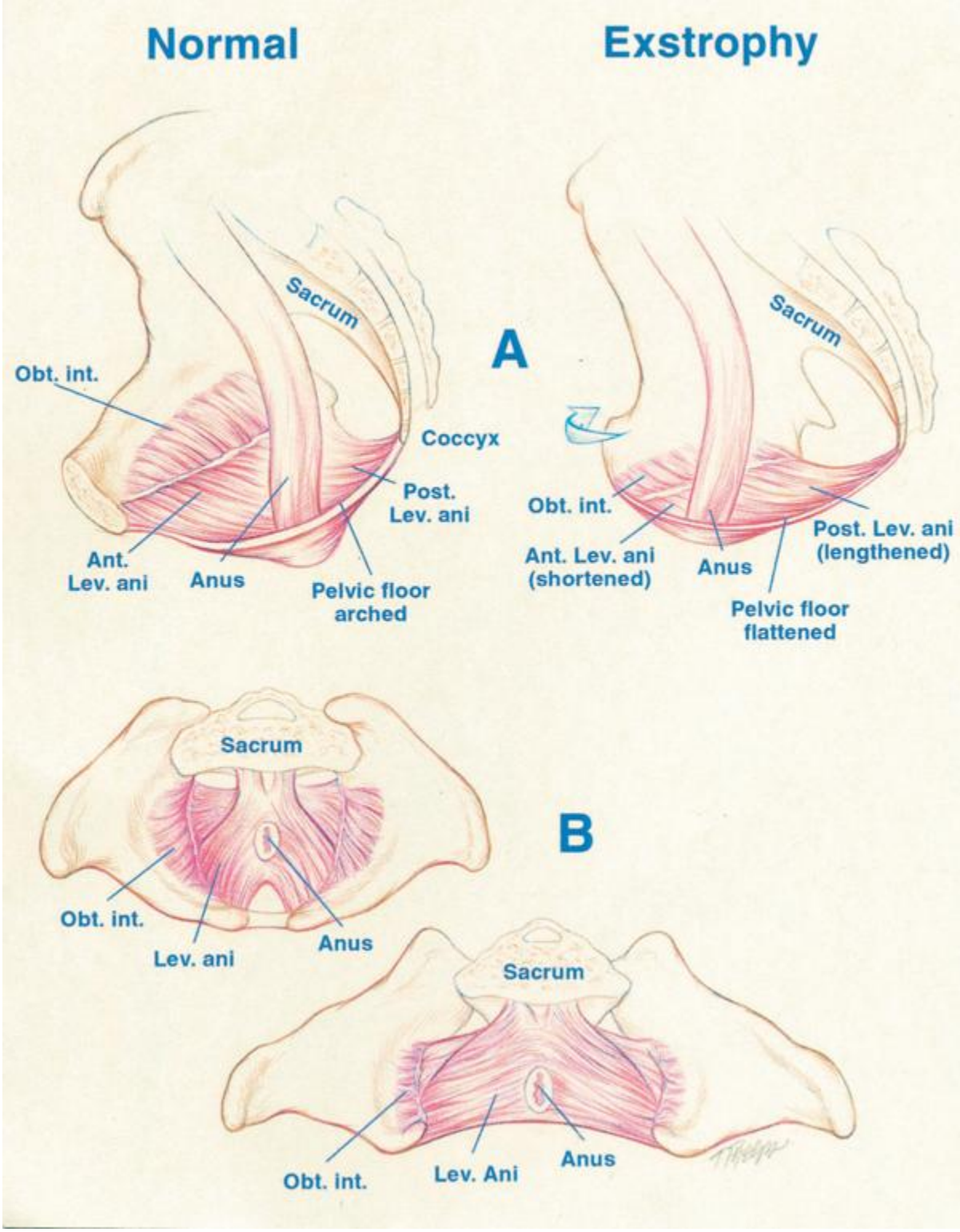
Chẩn đoán dị tật bàng quang bẩm sinh được thực hiện (hoặc xác nhận) khi sinh bằng cách quan sát mảng bàng quang nhô ra đặc trưng bên dưới dây rốn với các cơ thẳng bụng phân kỳ ở hai bên dẫn đến xương mu cách xa nhau.

Các dị thường liên quan

Các khuyết tật về xương

Khuyết tật xương rõ ràng nhất là sự tách rời xương mu, do sự xoay ra ngoài của xương chậu, sự lật ngược của các nhánh xương mu và sự thiếu hụt 30% xương ở nhánh xương mu. Góc xoay ngoài trung bình của mặt sau khung chậu là 12˚ mỗi bên, khớp háng bị xoay ngược, và góc xoay ngoài trung bình của mặt trước khung chậu là 18˚ được xác định bằng phương pháp tái tạo CT 3D. Việc sử dụng thêm các bản quét CT 3D cho thấy góc khớp SI (trước khi đóng) lớn hơn 10˚ ở khung chậu bị dị tật lộn ngoài so với nhóm đối chứng cùng tuổi và nghiêng về mặt phẳng vành hơn 10˚ so với mặt phẳng dọc. Khung xương chậu cũng bị xoay xuống dưới 14,7˚. Xương cùng lớn hơn 42,6% về thể tích và có

diện tích bề mặt lớn hơn 23,5%. Kết hợp lại, những biến dạng này dẫn đến khoảng cách giữa hai xương mu trung bình là 4,2 cm khi sinh, tăng lên 14,2 cm ở người lớn. Con số này so với chiều rộng khớp mu là 0,6 cm ở nhóm đối chứng. Những dị dạng ở xương chậu này góp phần gây ra hiện tượng dương vật ngắn, dáng đi lạch bạch và xoay ngoài chi dưới ở bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh. Một nghiên cứu trên 299 trẻ em bị dị tật bàng quang bẩm sinh cho thấy các biến thể cột sống xảy ra mà không có ý nghĩa lâm sàng: tật nứt đốt sống ẩn, thắt lưng hóa hoặc xương cùng hóa ở 11%, vẹo cột sống không biến chứng ở 2,7% và dị tật cột sống bẩm sinh ở 4%, bao gồm thoát vị màng tủy, thoát vị mỡ màng tủy, xương cùng hình lưỡi liềm và đốt sống bán phần. Chỉ có một bệnh nhân biểu hiện rối loạn chức năng thần kinh.



Hình 4 A, sự dịch chuyển của cơ nâng hậu môn (Lev. ani) về vị trí phía sau hơn (Post.) ở bệnh nhân bị dị tật lộn ngoài hậu môn, tức là 68% phía sau hậu môn so với nhóm đối chứng bình thường. Cũng lưu ý đoạn trước (Ant.) của cơ nâng hậu môn bị ngắn lại ở bệnh nhân bị dị tật lộn ngoài hậu môn, 32% phía trước hậu môn so với 48% ở nhóm đối chứng.

Obt. int., cơ bịt trong. B, sự xoay ra ngoài lớn hơn 15,1° của cơ bịt trong ở nhóm bị dị tật lộn ngoài hậu môn so với nhóm đối chứng. Cũng lưu ý rằng diện tích được bao phủ bởi cơ mu trực tràng gấp đôi so với nhóm đối chứng và phẳng hơn.

Các khiếm khuyết sàn chậu

Dữ liệu của Stec *et al sử dụng hình ảnh* CT 3D cho thấy rằng các dây chằng mu-trực tràng ở bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình hỗ trợ khoang cơ thể lớn gấp đôi so với nhóm đối chứng bình thường cùng độ tuổi. Trong khi nhóm cơ nâng hậu môn ở người bình thường phân bố đều từ sau ra trước (52% đến 48%) so với trực tràng, thì ở vùng chậu bị dị tật bàng quang lộn ngoài, sự phân bố lại không đều, từ sau ra trước (68% đến 32%). Ngoài ra, các cơ nâng hậu môn cũng bị dẹt đáng kể. Độ dốc giảm 31,7 độ giữa hai nửa bên phải và bên trái của cơ nâng hậu môn và cơ mu trực tràng. Do đó, hậu môn nằm ở vị trí phía trước và đôi khi bị giãn rộng như một phần của phần mở rộng phía sau của khuyết tật cơ màng. Những dị tật cơ xương khớp này giải thích tỷ lệ sa trực tràng tăng cao, đặc biệt là ở phụ nữ bị dị tật bàng quang lộn ngoài.

Nghiên cứu sâu hơn về sàn chậu đã được thực hiện bằng MRI 3D và đã tác động đến sự hiểu biết về khung chậu của bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh trong quá trình tái tạo. Williams *và cộng sự* đã chứng minh rằng nhóm cơ nâng hậu môn có hình dạng vòm ít hơn và bất thường hơn ở nhóm bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh trước khi phẫu thuật đóng kín so với nhóm đối chứng bình thường. Cũng không thấy mối liên hệ nào giữa mức độ giãn khớp mu và mức độ cong bất thường của nhóm cơ nâng hậu môn. Xem xét lại hình ảnh cộng hưởng từ (MRI) vùng chậu sau phẫu thuật cho thấy ở những người có khả năng kiểm soát tiểu tiện ở một mức độ nào đó, khoảng cách giữa hai khớp mu là ngắn nhất, góc phân kỳ của cơ nâng hậu môn là nhọn nhất và cổ bàng quang nằm sâu nhất trong khung chậu. Gargollo đã báo cáo về hình ảnh MRI trước và sau khi phẫu thuật đóng dị tật bàng quang lộn ngoài, lưu ý rằng góc cơ mu-trực tràng ở những người có khoảng thời gian khô ráo đã giảm so với trước khi phẫu thuật. Các báo cáo mới về việc sử dụng siêu âm tầng sinh môn 3D để đánh giá sàn chậu của phụ nữ trưởng thành bị dị tật bàng quang lộn ngoài cho thấy các phát hiện siêu âm tương quan tốt với các phát hiện MRI . Những báo cáo này củng cố sự cần thiết phải phẫu thuật bóc tách triệt để và đặt niệu đạo và bàng quang phía sau ra phía sau, cùng với việc khâu nối lại xương mu một cách chắc chắn tại thời điểm đóng vết mổ. Phẫu thuật cắt xương và cố định khung chậu nên được sử dụng nếu không tiến hành tái tạo ngay sau khi sinh.

Các khuyết tật thành bụng

Do sự vỡ sớm của màng cloaca bất thường ở thành bụng, có một khuyết tật hình tam giác, và nó bị lấp đầy bởi bàng quang lộn ngoài và niệu đạo sau. Khuyết tật này ở màng cân được giới hạn ở phía dưới bởi dải liên khớp mu, đại diện cho cơ hoành niệu sinh dục phân kỳ và nối cổ bàng quang và niệu đạo sau với các nhánh xương mu. Wakim và Barbet đã

nghiên cứu mối quan hệ giữa cơ thẳng bụng và màng cân với cơ hoành niệu sinh dục và không tìm thấy bằng chứng rõ ràng hoặc mô học nào về cơ thắt vân.[10]Họ đã tìm thấy bằng chứng về cơ bàng quang kéo dài sang hai bên đến xương mu, nơi nó đan xen với các sợi từ màng bao cơ thẳng bụng để tạo thành màng ngăn niệu sinh dục bằng sợi. Tầm quan trọng của việc cắt bỏ triệt để các sợi này ở phía ngoài tấm niệu đạo xuống đến mức nhánh xương mu dưới và khe cơ nâng để xác định vị trí của bàng quang và niệu đạo sau nằm sâu trong khung chậu đã được Gearhart và các đồng nghiệp chứng minh, bằng cách sử dụng dữ liệu từ các ca phẫu thuật đóng dị tật bàng quang lộn ngoài thất bại, trong đó các sợi này vẫn còn nguyên vẹn tại thời điểm phẫu thuật lại.

Ở phía trên, giới hạn của khuyết tật cân cơ hình tam giác là rốn. Khoảng cách giữa rốn và hậu môn bị rút ngắn trong dị tật bàng quang lộn ngoài vì rốn nằm thấp hơn nhiều so với đường ngang của mào chậu. Mặc dù thường có thoát vị rốn, nhưng kích thước của nó thường không đáng kể và được sửa chữa cùng lúc với phẫu thuật đóng dị tật bàng quang lộn ngoài ban đầu.

Thoát vị bẹn là bệnh thường gặp. Nguyên nhân là do ống bẹn không có độ nghiêng bình thường, kết hợp với vòng bẹn trong và ngoài lớn cùng sự tồn tại dai dẳng của ống phúc mạc. Connolly và cộng sự báo cáo tỷ lệ mắc thoát vị bẹn ở nam giới là 81,8% và ở nữ giới là 10,5%.[12]Nên thăm dò ống bẹn trong quá trình phẫu thuật đóng dị tật bàng quang bẩm sinh và cắt bỏ túi thoát vị, đồng thời sửa chữa màng cân ngang và khuyết tật cơ để ngăn ngừa tái phát hoặc thoát vị trực tiếp, bất kể phương pháp phẫu thuật theo từng giai đoạn hay phẫu thuật sửa chữa toàn diện ban đầu. Ngoài ra, trong trường hợp phẫu thuật đóng dị tật bàng quang bẩm sinh và sửa chữa thoát vị bẹn đồng thời, tỷ lệ tái phát thoát vị bẹn là hơn 30% (cao hơn nhiều ở nam giới), phản ánh điểm yếu bẩm sinh ở thành bụng và thiếu độ nghiêng của ống bẹn. Điều này đặc biệt rõ rệt trong vòng 6 tháng đầu tiên sau khi đóng bàng quang ban đầu bằng phương pháp CPRE .

Các khuyết tật hậu môn trực tràng

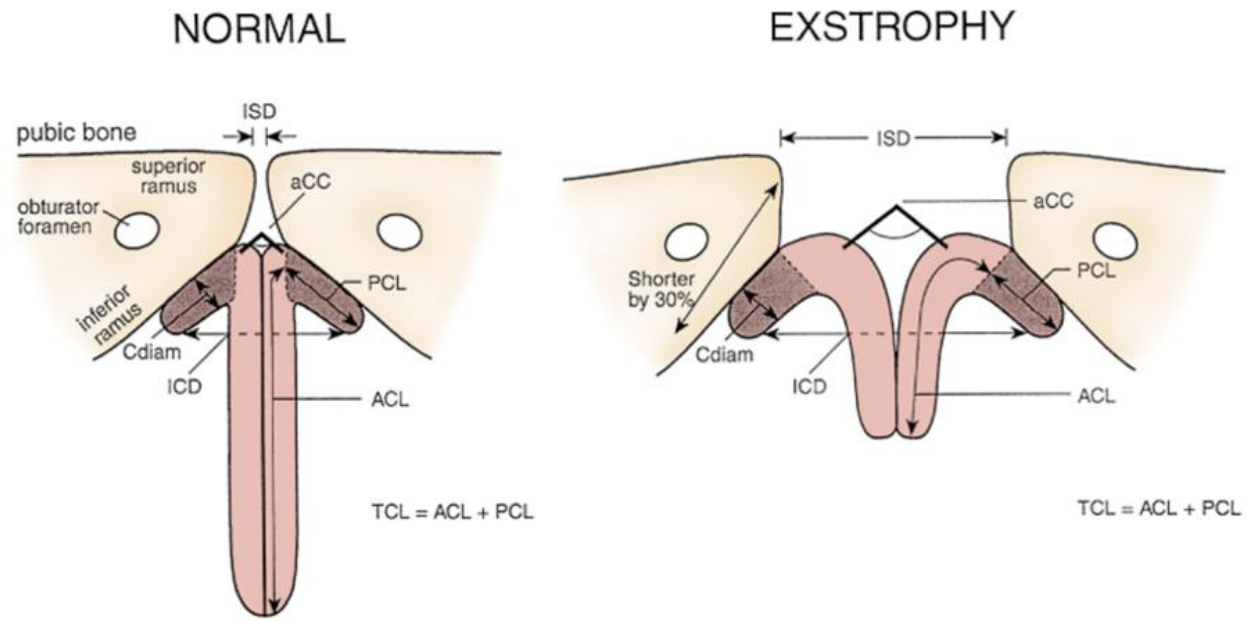
Vùng đáy chậu của bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài ngắn và rộng, hậu môn nằm ngay phía sau cơ hoành niệu sinh dục. Nó bị lệch về phía trước và tương ứng với giới hạn phía sau của khuyết tật cân tam giác. Phức hợp cơ thắt hậu môn cũng bị lệch về phía trước và cần được bảo tồn nguyên vẹn. Những yếu tố giải phẫu này góp phần gây ra các mức độ khác nhau của chứng són phân và sa trực tràng. Sa trực tràng thường xảy ra ở những bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài không được điều trị với khớp mu tách rộng. Thông thường, tình trạng này chỉ thoáng qua, dễ dàng được cải thiện và biến mất sau khi đóng bàng quang hoặc cắt bỏ bàng quang/chuyển hướng đường tiểu. Sự xuất hiện của sa trực tràng cũng là một dấu hiệu để tiến hành điều trị dứt điểm bàng quang lộn ngoài. Nếu nó xảy ra bất cứ lúc nào sau khi đóng bàng quang lộn ngoài, cần nghi ngờ tắc nghẽn niệu đạo

sau/đường ra bàng quang và cần tiến hành đánh giá ngay lập tức đường ra bằng nội soi bàng quang.

Những ảnh hưởng của dị tật thoát vị hậu môn (phức hợp OEIS) đối với ruột già sẽ được đề cập ở phần sau của chương này.

Các khuyết tật bộ phận sinh dục nam

Các dị tật bộ phận sinh dục nam rất nghiêm trọng và gây nhiều khó khăn trong quá trình tái tạo. Dương vật ngắn do thiếu hụt 50% chiều dài thể hang phía trước trong khi chiều dài thể hang phía sau được bảo toàn khi so sánh với nhóm đối chứng cùng độ tuổi được xác định bằng MRI . Đường kính của đoạn thể hang phía sau lớn hơn so với nhóm đối chứng bình thường. Sự giãn rộng khớp mu làm tăng khoảng cách giữa hai khớp mu và giữa hai thể hang, nhưng góc giữa hai thể hang không thay đổi vì hai thể hang được tách ra song song. Điều này dẫn đến dương vật trông ngắn do sự giãn rộng và sự thiếu hụt bẩm sinh rõ rệt của mô thể hang phía trước. Phẫu thuật giải phóng dây chằng lưng, kéo dài rãnh niệu đạo và di động các trụ ở đường giữa để kéo dài dương vật một chút có thể tạo ra một dương vật phù hợp về mặt chức năng và thẩm mỹ.



Hình 5. Các phép đo dương vật và khung chậu ở nam giới bình thường và bệnh nhân bị dị tật bẩm sinh dương vật. ZSD, khoảng cách giữa hai khớp mu. UCC, góc tạo bởi thể hang. Cdiam, đường kính thể hang. PCL, chiều dài thể hang phía sau. ZCD, khoảng cách giữa hai thể hang. ACL, chiều dài thể hang phía trước. EL, tổng chiều dài thể hang.

Tật lỗ niệu đạo trên thường đi kèm với dị tật bàng quang lộn ngoài điển hình. Tuy nhiên, hiếm khi nó xuất hiện như một dị tật bẩm sinh đơn độc, ở 1 trên 117.000 nam giới và 1 trên 150.000 đến 300.000 nữ giới. Đặc điểm của tật này là sự thất bại trong quá trình hình thành ống ở mặt lưng của tấm niệu đạo, với vị trí khuyết tật trải dài từ quy đầu đến

vùng xương mu. Hầu hết bệnh nhân nam cũng có một mức độ cong dương vật ở mặt lưng. Một số bệnh nhân nữ có âm vật chẻ đôi. Ở nam giới, khả năng tiểu không tự chủ có thể phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của dị tật lỗ niệu đạo trên. Tuy nhiên, ngay cả những người bị lỗ niệu đạo trên ở quy đầu cũng được mô tả là bị tiểu không tự chủ do "khuyết tật vùng" cản trở khả năng co bóp và khép kín của bàng quang và niệu đạo. Ngược lại, hầu hết tất cả bệnh nhân nữ bị lỗ niệu đạo trên đều bị tiểu không tự chủ, do khả năng cao mắc kèm khuyết tật cổ bàng quang.

Gearhart và cộng sự đã sử dụng MRI để chứng minh ở 13 người đàn ông trưởng thành mắc chứng bàng quang lộn ngoài rằng thể tích, trọng lượng và diện tích mặt cắt ngang tối đa của tuyến tiền liệt dường như bình thường so với các nhóm đối chứng đã được công bố. Tuy nhiên, họ phát hiện ra rằng ở tất cả các bệnh nhân được đánh giá, tuyến tiền liệt không mở rộng theo chu vi quanh niệu đạo, và niệu đạo nằm phía trước tuyến tiền liệt ở tất cả các bệnh nhân. Nồng độ PSA tự do và tổng PSA ở nam giới trưởng thành mắc chứng bàng quang lộn ngoài được phát hiện là có thể đo được nhưng thấp hơn giới hạn trên của phạm vi tham chiếu theo độ tuổi đã được thiết lập cho nam giới bình thường. Có một báo cáo duy nhất về một bệnh nhân 56 tuổi bị dị tật niệu đạo bẩm sinh mắc ung thư tuyến tiền liệt với chỉ số PSA là 4,2 tại thời điểm sinh thiết.

Ống dẫn tinh và ống phóng tinh ở bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài vẫn bình thường miễn là chúng không bị tổn thương do phẫu thuật trong quá trình đóng hoặc tái tạo. Chiều dài trung bình của túi tinh được xác định là bình thường.

Các dây thần kinh tự chủ chi phối thể hang (dây thần kinh thể hang) bị dịch chuyển sang bên ở bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài, và các dây thần kinh này được bảo tồn ở hầu hết các bệnh nhân dị tật này vì khả năng sinh lý được bảo tồn sau phẫu thuật. Hiện tượng xuất tinh ngược dòng được phát hiện xảy ra sau khi đóng bàng quang và tái tạo cổ bàng quang.

Tinh hoàn thường có vẻ như có thể co rút nhưng lại có chiều dài đủ trong dây thừng tinh để chạm tới bìu phẳng và rộng mà không cần phải phẫu thuật cố định tinh hoàn. Tinh hoàn chưa được nghiên cứu trên một nhóm lớn bệnh nhân bị dị tật bẩm sinh tinh hoàn lộn ngoài sau tuổi dậy thì, nhưng nhìn chung người ta tin rằng chúng không bị tổn thương. D'Hauwers *và cộng sự* đã báo cáo về việc sử dụng phương pháp hút tinh trùng qua da và tiêm tinh trùng vào bào tương, và cho biết họ đã thành công trong việc thu hoạch tinh trùng ở 3 bệnh nhân bị dị tật bẩm sinh tinh hoàn lộn ngoài. (thiếu tài liệu tham khảo)

Các dị tật bộ phận sinh dục nữ

Ở bé gái, gò mu, âm vật và môi âm hộ bị tách rời, lỗ âm đạo bị lệch về phía trước và hẹp. Âm vật chẻ đôi và âm đạo ngắn hơn so với nhóm đối chứng bình thường nhưng có đường kính bình thường. Cổ tử cung nằm ở thành âm đạo phía trước vì tử cung đi vào âm đạo từ

phía trên. Ống dẫn trứng và buồng trứng thường bình thường. Âm vật chẻ đôi cần được khâu nối lại với hai đầu của môi âm hộ nhỏ để tạo thành một nếp gấp âm hộ (fourchette) khi khâu kín vết mổ. Thông thường, cần phải nong âm đạo hoặc cắt tầng sinh môn để cho phép giao hợp thỏa mãn ở phụ nữ trưởng thành. Một nghiên cứu liên quan đến Hiệp hội Cộng đồng Bàng quang Lộ (Association for the Bladder Exstrophy Community) và mạng xã hội đã tìm thấy 13 phụ nữ trưởng thành có tiền sử bàng quang lộ. Trong số này, 28,5% được điều trị sa tử cung. 36,2% báo cáo có thai, và trong số đó 68% báo cáo có biến chứng khi mang thai. Hầu hết phụ nữ trưởng thành cần can thiệp y tế và phẫu thuật để giải quyết các vấn đề phụ khoa sau khi có kinh nguyệt lần đầu.

Tuy nhiên, mặc dù dị tật bàng quang bẩm sinh là một tình trạng nghiêm trọng, vẫn có những trường hợp mang thai khỏe mạnh nhưng có những hậu quả lâu dài đối với khả năng kiểm soát tiểu tiện và sức khỏe tình dục.

Rối loạn tiết niệu

Niêm mạc bàng quang bị lộ ra ngoài dễ bị biến đổi dạng nang hoặc dị sản, do đó cần được rửa thường xuyên bằng dung dịch muối sinh lý và bảo vệ khỏi tổn thương bề mặt và tiếp xúc với môi trường bằng màng bảo vệ cho đến khi có thể tiến hành phẫu thuật đóng bàng quang. Thông thường, màng bọc thực phẩm (ví dụ như màng bọc *Saran Wrap*) là đủ. Niêm mạc khi sinh có thể có một đoạn niêm mạc ruột lạc chỗ, một quai ruột riêng lẻ, hoặc phổ biến nhất là polyp u lành tính.

Hình 6. Trẻ sơ sinh mắc chứng bàng quang lộn ngoài điển hình. Lưu ý có nhiều polyp trên mảng bàng quang.

Shapiro và các đồng nghiệp đã mô tả đặc điểm chức năng thần kinh cơ của bàng quang. Họ chỉ ra rằng mật độ thụ thể cholinergic muscarinic và ái lực liên kết tương tự nhau ở những người bị dị tật bàng quang bẩm sinh và nhóm đối chứng. Kết quả sinh thiết bàng quang từ 12 trẻ sơ sinh mắc chứng bàng quang lộn ngoài, so với nhóm đối chứng cùng độ tuổi, cho thấy tỷ lệ collagen so với cơ trơn tăng lên trong bàng quang của những trẻ bị chứng này. Loại collagen đã được phân tích và cho thấy sự phân bố bình thường của collagen loại I, nhưng collagen loại III lại tăng gấp ba lần. Sau đó, người ta nhận thấy rằng những bệnh nhân có sự phát triển của bàng quang bằng cách đo dung tích sau khi phẫu thuật đóng thành công, và không bị nhiễm trùng, lại có tỷ lệ collagen trên cơ trơn giảm đáng kể. Nuôi cấy tế bào cơ trơn bàng quang dị tật bẩm sinh cho thấy đặc điểm tăng trưởng tương tự như những đặc điểm đã được báo cáo trước đây ở các tế bào không bị dị tật bẩm sinh, cho thấy chúng có khả năng duy trì tiềm năng tăng trưởng và chức năng. Mathews

và cộng sự nhận thấy rằng số lượng trung bình các sợi thần kinh nhỏ có myelin trên mỗi trường quan sát giảm đáng kể ở bàng quang dị tật bẩm sinh so với nhóm đối chứng. Người ta quan sát thấy sự bảo tồn của các sợi thần kinh lớn hơn, điều này dẫn đến giả thuyết rằng dị tật bàng quang bẩm sinh ở trẻ sơ sinh đại diện cho giai đoạn phát triển sớm hơn của bàng quang. Nhiều dấu ấn miễn dịch tế bào và mô học, polypeptide ruột hoạt mạch (VIP), neuropeptide Y (NPY), chất P (SP), sản phẩm liên quan đến gen calcitonin (CGRP), sản phẩm gen protein (PGP) 9.5 và nicotinamide adenine dinucleotide phosphate diaphorase (NADPHd) đã được nghiên cứu, và không có bằng chứng về rối loạn phân bố thần kinh cơ bàng quang về mặt hình thái trong bất kỳ trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh nào. Tuy nhiên, các trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh sau khi phẫu thuật tái tạo thất bại lại có sự thiếu hụt phân bố thần kinh cơ, làm tăng sự phân bố thần kinh dưới biểu mô và trong biểu mô. Phân tích vi mảng cơ trơn bàng quang bị dị tật bẩm sinh so với nhóm đối chứng "khỏe mạnh" cho thấy dường như có sự phát triển chưa hoàn thiện ở cơ trơn bàng quang bị dị tật bẩm sinh. Do đó, người ta cho rằng mặc dù bàng quang ở bệnh nhân bị dị tật bẩm sinh có thể chưa hoàn thiện, nhưng nó vẫn có tiềm năng phát triển bình thường sau khi được phẫu thuật đóng kín thành công ban đầu.

Các polyp ở tấm bàng quang được phát hiện có hai loại với các đặc điểm chồng chéo: xơ hóa và phù nề. Cả hai đều liên quan đến sự biến đổi biểu mô vảy ở 50% trường hợp. Ghi nhận các mức độ khác nhau của các ổ von Brunn, viêm bàng quang dạng nang và viêm bàng quang dạng tuyến. Viêm bàng quang dạng tuyến được ghi nhận với tỷ lệ cao hơn ở các trường hợp đóng bàng quang thứ phát. Khuyến cáo nên theo dõi lâu dài những bệnh nhân viêm bàng quang dạng tuyến do nguy cơ mắc ung thư biểu mô tuyến tiềm tàng của họ. Việc này có thể được thực hiện bằng xét nghiệm tế bào học nước tiểu và nội soi bàng quang khi họ bước vào tuổi trưởng thành.

Tấm bàng quang có thể bị lõm vào hoặc phồng lên qua một khuyết tật nhỏ ở màng bao cơ khi sinh, nhưng việc đánh giá chính xác kích thước tấm bàng quang chỉ có thể thực hiện được khi trẻ sơ sinh được gây mê và hoàn toàn thư giãn. Một bàng quang nhỏ, xơ hóa, kém đàn hồi và/hoặc bị bao phủ bởi polyp có thể khiến việc sửa chữa chức năng trở nên khó khăn và thậm chí không thể thực hiện được.

Kết quả đo áp lực bàng quang bình thường thu được ở 70–90% số bệnh nhân được đánh giá trong nhóm bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh có phản xạ bàng quang bình thường. Một nghiên cứu đánh giá 30 bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh ở các giai đoạn khác nhau của phẫu thuật sửa chữa từng bước hiện đại trước khi tái tạo cổ bàng quang cho thấy 80% có bàng quang đàn hồi và ổn định sau khi tái tạo cổ bàng quang. Khoảng một nửa duy trì được độ đàn hồi bình thường của bàng quang và ít hơn duy trì được sự ổn định bình thường. Các tác giả của nghiên cứu đó cho rằng 25% bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh có thể duy trì chức năng cơ bàng quang bình thường sau khi tái tạo. Người ta nhận thấy cấu trúc vi mô của bàng quang bệnh nhân bị dị tật bàng quang

bẩm sinh ở các giai đoạn khác nhau trong quá trình phẫu thuật sửa chữa hiện đại có sự khác biệt về các thể hang (các cấu trúc nội bào quan trọng cho quá trình truyền tín hiệu giữa các tế bào). Các thể hang này được cho là bình thường ở những bệnh nhân có ca phẫu thuật đóng bàng quang thành công và dung tích bàng quang được cải thiện, nhưng lại thiếu ở những bệnh nhân cần phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng. Họ cũng lưu ý rằng cấu trúc siêu hiển vi của tế bào cũng bất thường ở nhóm bệnh nhân không thành công trong ca phẫu thuật đóng bàng quang ban đầu.

Phần còn lại của đường tiết niệu thường bình thường, nhưng vẫn có thể xảy ra các bất thường. Thận hình móng ngựa, thận vùng chậu, thận thiểu sản, thận đơn độc và loạn sản kèm theo giãn niệu quản đều có thể gặp. Đường đi của niệu quản bất thường về điểm kết thúc. Do túi phúc mạc Douglas, nằm giữa bàng quang và trực tràng, bị giãn rộng và sâu bất thường, niệu quản bị đẩy xuống phía bên trong khi đi qua vùng chậu thực sự. Đoạn xa của niệu quản tiếp cận bàng quang ở phía dưới và bên cạnh lỗ niệu quản. Điều này dẫn đến trào ngược bàng quang niệu quản trong 100% trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh. Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản được thực hiện cùng lúc với phẫu thuật sửa chữa cổ bàng quang, nhưng đôi khi cần thiết phải thực hiện sớm hơn. Nếu có vấn đề về nhiễm trùng và sức cản đường ra quá mức, phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản có thể cần thiết trước khi tái tạo cổ bàng quang hoặc bất cứ lúc nào nếu xuất hiện trào ngược nghiêm trọng và các vấn đề về đường tiết niệu trên.

Đánh giá và quản lý khi sinh

Trong phòng sinh, dây rốn nên được buộc bằng chỉ lụa 2-0 sát thành bụng để kẹp rốn không gây kích ứng hoặc tổn thương niêm mạc bàng quang. Niêm mạc bàng quang cần được rửa thường xuyên bằng nước muối sinh lý ấm và luôn được che phủ bằng màng bọc thực phẩm trong suốt cho đến khi khâu kín vết mổ. Bàng quang cần được rửa sạch và màng bọc thực phẩm cần được thay mới mỗi khi thay tã.

Cách tiếp cận đa ngành rất quan trọng. Nhóm điều trị nên bao gồm, nhưng không giới hạn ở, bác sĩ tiết niệu nhi khoa, bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình nhi khoa, bác sĩ gây mê nhi khoa, bác sĩ sơ sinh, bác sĩ tâm thần nhi khoa (có chuyên môn và kinh nghiệm về dị tật bộ phận sinh dục) và nhân viên xã hội. Các nghiên cứu đã chứng minh rằng cha mẹ của bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh trải qua một lượng căng thẳng đáng kể. Căng thẳng của cha mẹ không nên bị bỏ qua trong quá trình chăm sóc ban đầu và lâu dài cho bệnh nhân. Cha mẹ nên yên tâm rằng trẻ em mắc chứng dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình thường khỏe mạnh, cường tráng và có triển vọng sống một cuộc sống rất bình thường. Phẫu thuật tái tạo hiệu quả để cho phép chứa đựng, dẫn lưu và kiểm soát nước tiểu có thể đạt được với kết quả thẩm mỹ chấp nhận được. Sự hỗ trợ của các nhà tâm lý học, y tá và cha mẹ của những đứa trẻ khác mắc chứng dị tật này là vô cùng quý giá.

Bác sĩ sơ sinh cần đánh giá bệnh nhân từ góc độ nhi khoa tổng quát và tim phổi, cũng như khả năng cần phẫu thuật lớn trong vòng 48 giờ đầu đời. Siêu âm tim thường được thực hiện để loại trừ các dị tật tim phổi nghiêm trọng có thể cản trở việc tái tạo sớm. Cần siêu âm thận để đánh giá đường tiết niệu trên. Chụp X-quang bụng (KUB) được thực hiện để đánh giá cấu trúc xương chậu và siêu âm cột sống để loại trừ dị tật cột sống bẩm sinh kèm theo.

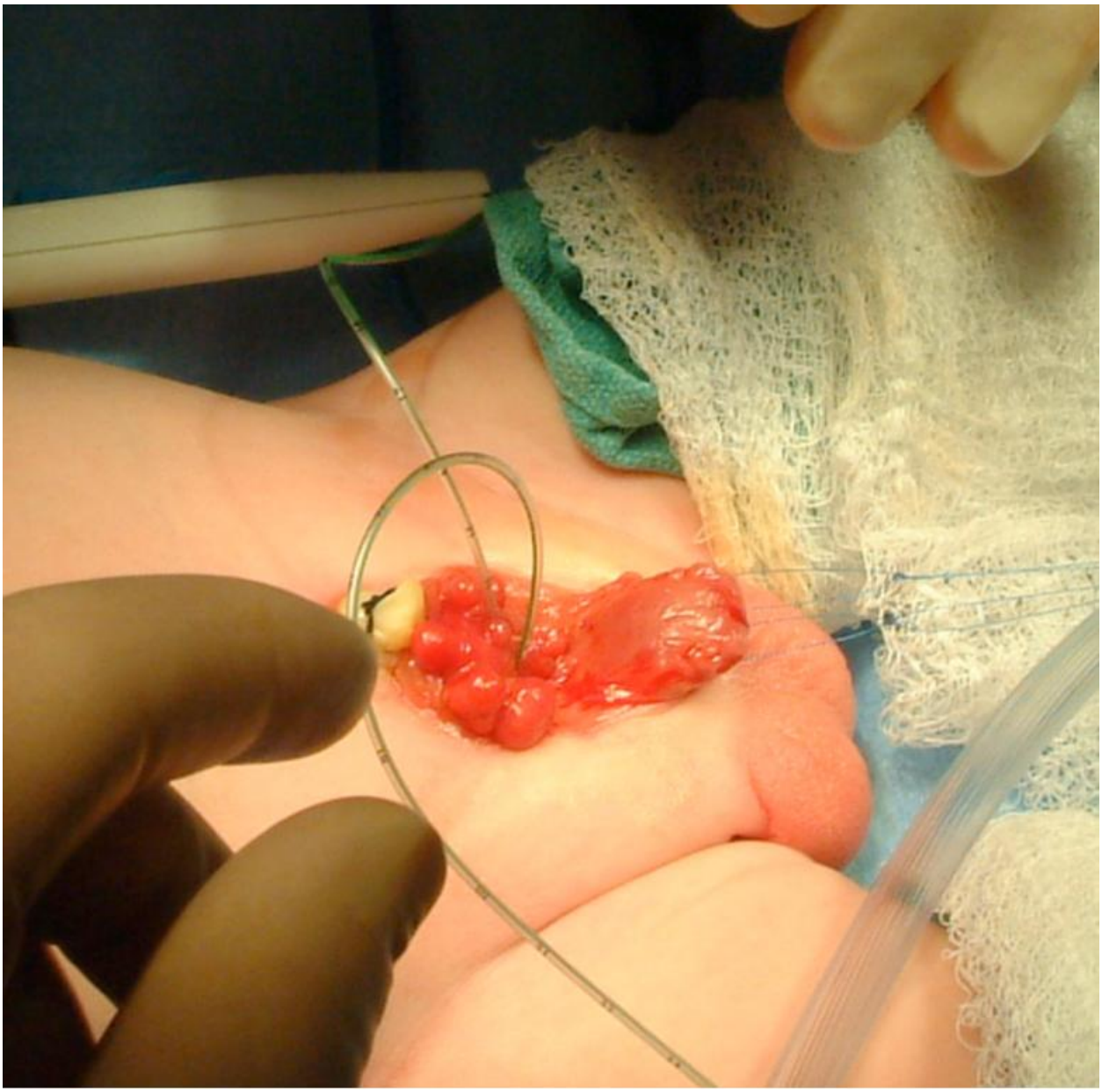
Điều cần thiết là bác sĩ phẫu thuật tiết niệu sinh dục nhi khoa có kinh nghiệm và quan tâm đến phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh kèm hẹp niệu đạo phải đánh giá bệnh nhân sơ sinh bị dị tật bàng quang bẩm sinh, vì tác động của dị tật bẩm sinh nghiêm trọng sẽ trở nên tồi tệ hơn đáng kể nếu không được xử lý ban đầu đúng cách.

Ở những bệnh nhân có bộ phận sinh dục không rõ ràng ngoài dị tật bàng quang lộn ngoài, cha mẹ nên được giáo dục và tư vấn bởi một nhóm chuyên gia đa ngành về rối loạn biệt hóa giới tính, nhưng cần hiểu rằng nhu cầu thay đổi cách nuôi dạy giới tính trong trường hợp dị tật bàng quang lộn ngoài điển hình gần như không tồn tại ở trẻ sơ sinh nam với các kết quả phẫu thuật tái tạo hiện nay.

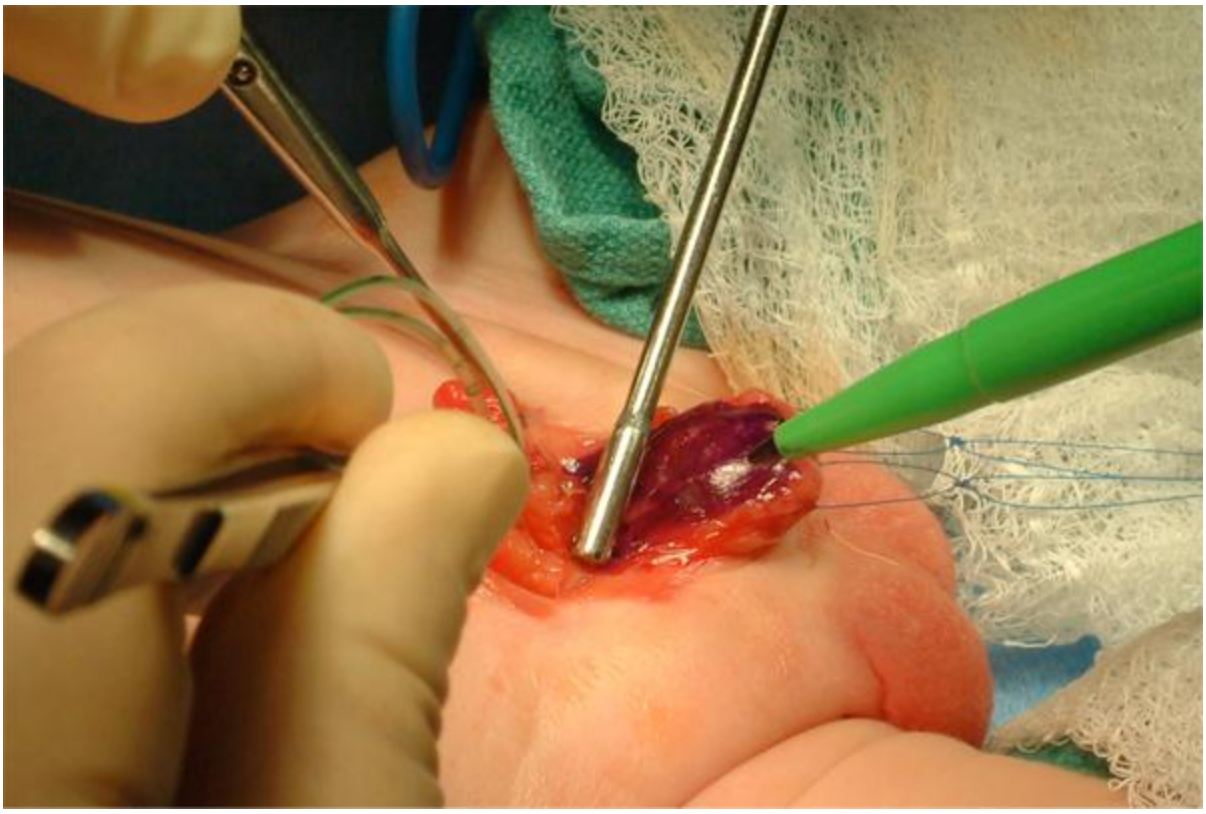
Vì nhiều trường hợp này vẫn chưa được phát hiện cho đến khi sinh, hầu hết sẽ cần được chuyển đến trung tâm chuyên điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh ngay sau khi sinh. Trong quá trình vận chuyển, bàng quang cần được bảo vệ bằng màng nhựa trong suốt và giữ ẩm để bảo vệ niêm mạc bàng quang mỏng manh.

Phẫu thuật tái tạo

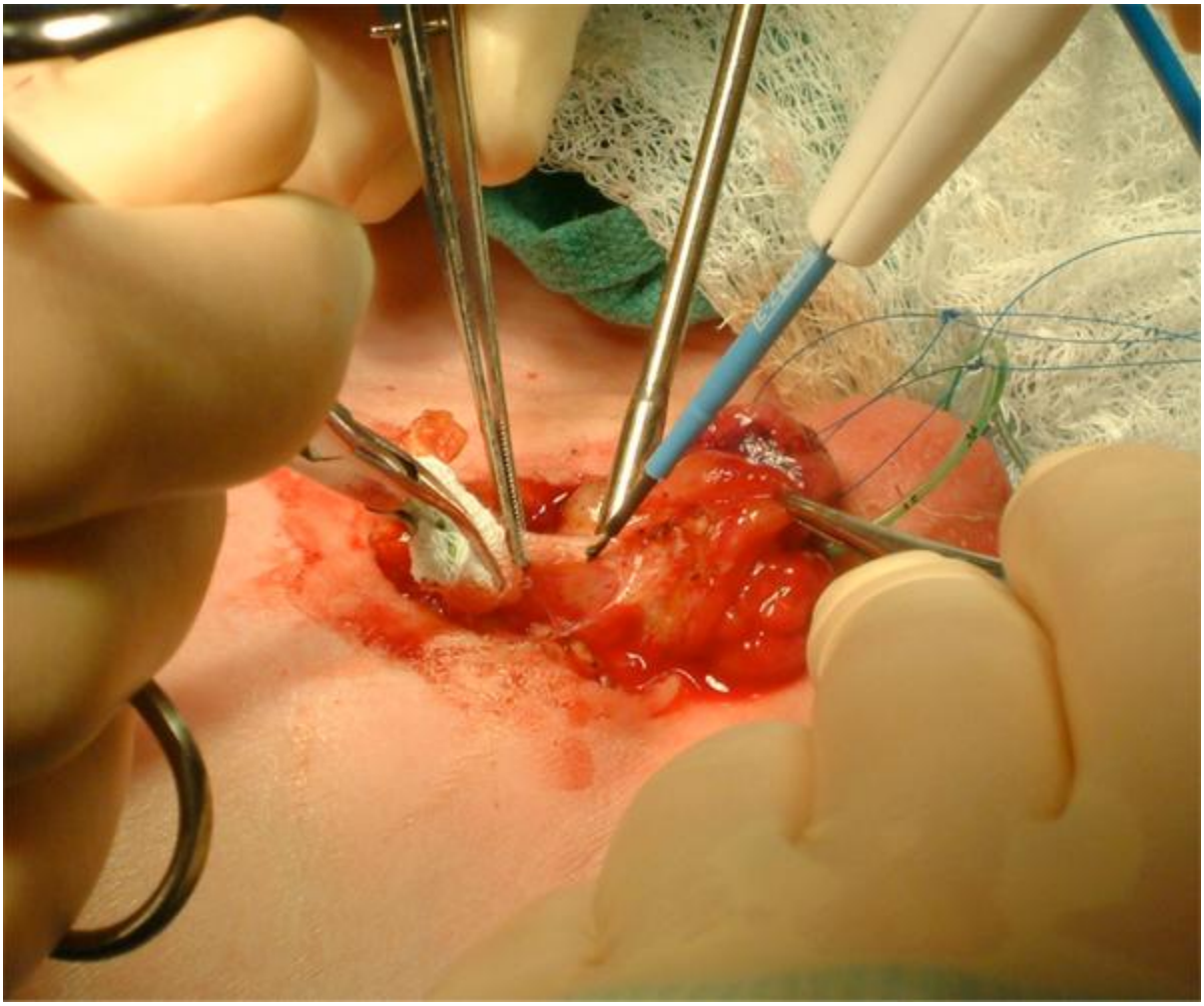
Mục tiêu của phẫu thuật tái tạo ở bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh là khắc phục các khiếm khuyết đường tiết niệu sinh dục, tạo ra một bể chứa đủ khả năng lưu trữ nước tiểu ở áp suất thấp với khả năng tống xuất hoàn toàn mà không ảnh hưởng đến chức năng thận, tạo ra bộ phận sinh dục ngoài có chức năng và thẩm mỹ chấp nhận được, và tối đa hóa chất lượng cuộc sống của bệnh nhân.



Hình 7. Đặt ống thông vào hai lỗ niệu quản để chuẩn bị cho phẫu thuật bóc tách.



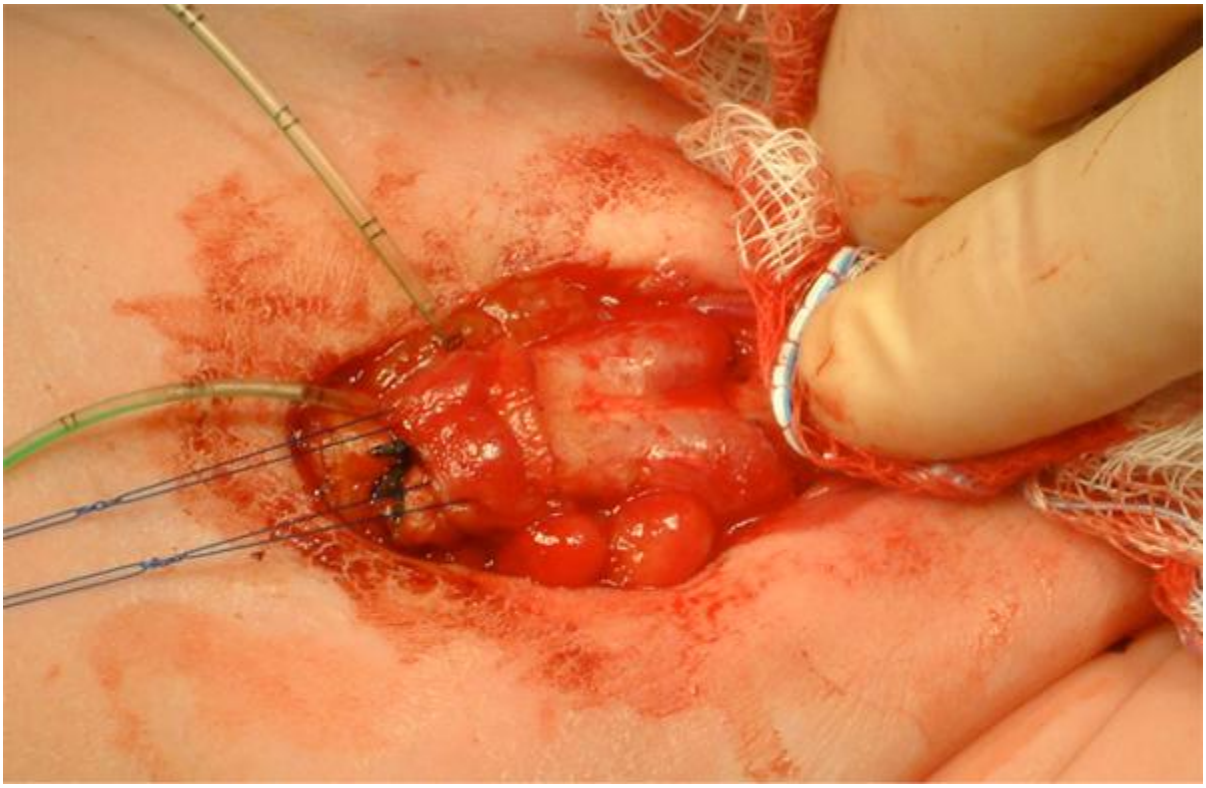
Hình 8. Đánh dấu tấm niệu đạo. Lưu ý hai mũi khâu kéo trên mỗi nửa quy đầu.



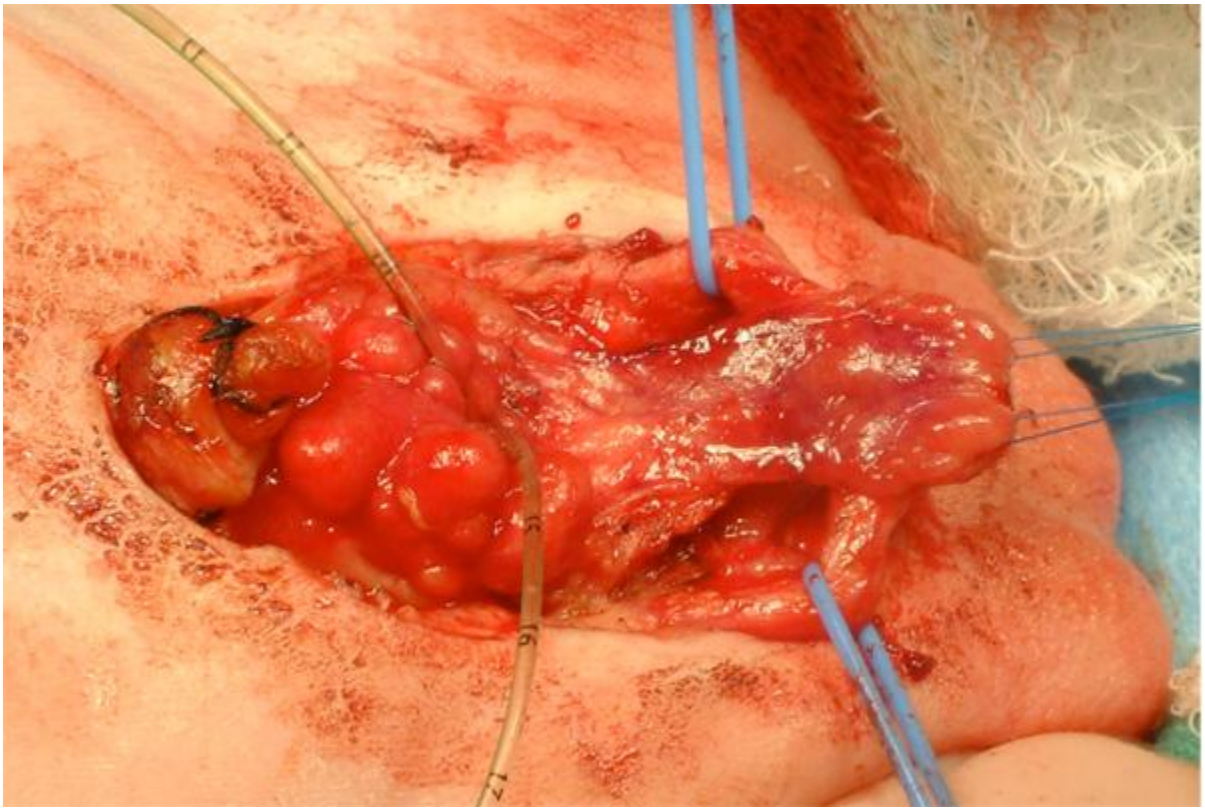
Hình 9. Kỹ thuật huy động bàng quang mạnh mẽ, bao gồm cả rốn.

Những nỗ lực ban đầu trong việc tái tạo bàng quang dị tật bẩm sinh (exstrophy) đều không thành công và bệnh nhân có tuổi thọ ngắn. Do đó, trong nhiều năm, phương pháp điều trị exstrophy bao gồm việc cắt bỏ bàng quang bị dị tật và chuyển hướng đường tiểu, thường bằng phương pháp nối niệu quản với đại tràng sigma (ureterosigmoidostomy). Các phương pháp phẫu thuật theo từng giai đoạn bắt đầu cho thấy những thành công bước đầu vào những năm 1950. Vào những năm 1970, các cấu trúc sơ bộ của phương pháp phẫu thuật theo từng giai đoạn được sử dụng ngày nay đã được bắt đầu. Điều này đã phát triển thành phương pháp phẫu thuật theo từng giai đoạn hiện đại điều trị exstrophy được sử dụng phổ biến hiện nay. Vào cuối những năm 1980, một phương pháp tiếp cận dựa trên giải phẫu học để phẫu thuật sửa chữa dị tật bàng quang bẩm sinh bắt đầu được áp dụng và đã được cải tiến thành phương pháp hiện nay được gọi là phẫu thuật sửa chữa toàn diện dị tật bàng quang bẩm sinh hoặc kỹ thuật Mitchell. **Hiện nay, hầu hết bệnh nhân được điều trị bằng phương pháp sửa chữa hoàn toàn dị tật bàng quang bẩm sinh (CPRE) hoặc phương pháp tái tạo từng giai đoạn hiện đại (MSRE).** Vẫn còn nhiều tranh luận về phương pháp điều trị tối ưu cho chứng dị tật bàng quang bẩm

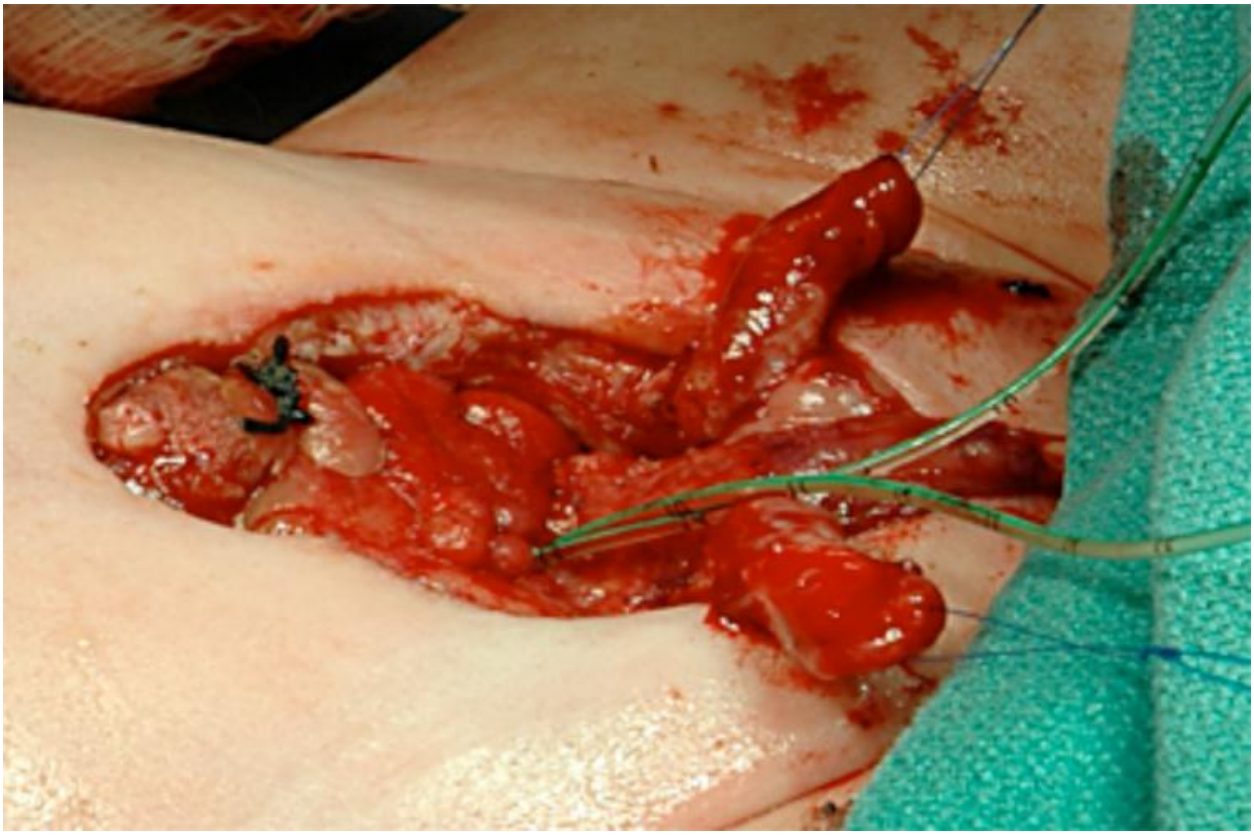
sinh ở trẻ sơ sinh. Trong bối cảnh đó, phẫu thuật nối niệu quản với đại tràng sigma vẫn là phương pháp tái tạo phổ biến và được ưa chuộng ở nhiều nơi trên thế giới vì nó giúp đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện một cách đáng tin cậy và tương đối an toàn cho những người không có điều kiện tiếp cận các cơ sở chăm sóc sức khỏe đáng tin cậy hoặc trung tâm chuyên khoa về dị tật bàng quang bẩm sinh.



Hình 10. Xác định các thể hang hai bên sau khi lột da dương vật.



Hình 11 Sau khi tách các thể hang và di động tấm niệu đạo.



Hình 12. Sau khi thân và quy đầu đã tách rời hoàn toàn.

Phẫu thuật sửa chữa hoàn chỉnh dị tật bẩm sinh bàng quang

CPRE là bước phát triển mới nhất trong quản lý phẫu thuật cho bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh, được bác sĩ Mitchell tiên phong thực hiện vào năm 1989 . Phương pháp này đã được nhiều trung tâm xuất sắc về quản lý dị tật bàng quang bẩm sinh áp dụng và nhân rộng. Trong phương pháp CPRE , cách tiếp cận giải phẫu để tái tạo bao gồm đóng bàng quang với tạo hình lại cổ bàng quang và kỹ thuật tháo rời để sửa chữa chứng lỗ tiểu trên (epispadias) có hoặc không có cắt xương trong cùng một lần phẫu thuật. Người ta cho rằng điều này cho phép bàng quang hoạt động bình thường và tăng trưởng, phát triển "bình thường" hơn vì bàng quang chịu lực cản ở đường ra. Kỹ thuật tháo rời để sửa chữa chứng lỗ tiểu trên cũng cho phép chia các dây chằng gian khớp mu và đặt cổ bàng quang và niệu đạo sau vào vị trí giải phẫu thích hợp sâu trong khung chậu ở vị trí chính thống. Khi được thực hiện trong vòng 72 giờ đầu đời, khung chậu đủ mềm dẻo để đóng lại mà không cần cắt xương. Bệnh nhân vẫn cần kéo giãn Bryant trong khoảng 1 tuần và sau đó bó bột chi dưới trong 3 tuần để ngăn ngừa căng thẳng lên vết khâu khung chậu. Tỷ lệ rách vết mổ và sa bàng quang rất hiếm gặp trong thời đại hiện nay.

Phương pháp CPRE được đề xuất như một cách tiếp cận cho phép sự phát triển tối đa của bàng quang và xác định những bệnh nhân có bàng quang sẽ phát triển sớm hơn so với những bệnh nhân được điều trị theo từng giai đoạn. Việc bình thường hóa cấu trúc giải

phẫu ngay sau khi đóng vết mổ ban đầu có thể mang lại những lợi ích khác như giảm thiểu tổn thương tâm lý cho gia đình. Những bệnh nhân có bàng quang phát triển tốt có thể sẽ trải qua ít thủ thuật hơn so với phương pháp điều trị theo từng giai đoạn.

Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện sau phẫu thuật CPRE được báo cáo là 76%, được định nghĩa là khoảng thời gian khô ráo kéo dài hơn 2 giờ và tiểu tiện tự nhiên mà không cần đặt ống thông. Tuy nhiên, một tỷ lệ đáng kể bệnh nhân có thể vẫn cần phẫu thuật cổ bàng quang chính thức để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện. Trong một nghiên cứu khác, 75% bệnh nhân sau phẫu thuật CPRE kiểm soát được tiểu tiện với khoảng thời gian 4 giờ và khô ráo vào ban đêm, trong đó 31,3% cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) .

Những lo ngại liên quan đến phẫu thuật CPRE bao gồm nguy cơ suy giảm chức năng thận do áp lực cao ở hệ tiết niệu dưới, nguy cơ tổn thương hoặc mất dương vật do tháo rời ở độ tuổi còn nhỏ, và việc cần thực hiện nhiều thủ thuật mặc dù tên gọi là "sửa chữa hoàn toàn". Theo dõi sát sao đường tiết niệu trên rất quan trọng trong trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh bất kể phương pháp sửa chữa nào. Giãn bể thận, viêm bể thận và sẹo thận được ghi nhận sau phẫu thuật CPRE và cần được điều trị tích cực bằng kháng sinh dự phòng vì hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản được dự đoán sẽ xảy ra sau phẫu thuật. Theo dõi dài hạn trong loạt ca bệnh ở Seattle cho thấy giãn bể thận nhẹ (45%), trung bình (17,8%) và nặng (7,1%) được ghi nhận sau phẫu thuật CPRE . Nhưng một nửa số người bị giãn bể thận, và tất cả những người bị giãn bể thận nặng, đều chỉ là tạm thời. Borer và cộng sự báo cáo tỷ lệ viêm bể thận là 28% và sẹo thận do DMSA là 19% sau phẫu thuật CPRE . Tỷ lệ cần cấy ghép lại niệu quản hai bên sau phẫu thuật CPRE (không bao gồm những ca được thực hiện cùng lúc với phẫu thuật sửa chữa cổ bàng quang) là 25–34%.

Khoảng 36–68% bệnh nhân sẽ bị dị tật niệu đạo lệch vị trí sau phẫu thuật tái tạo niệu đạo bằng bóng (CPRE) , và điều này sẽ cần phẫu thuật dương vật thêm. Hoại tử quy đầu, mất da dương vật và/hoặc mất mô dương vật đã được báo cáo sau phẫu thuật CPRE nhưng khá hiếm khi được thực hiện tại các trung tâm chuyên điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh.

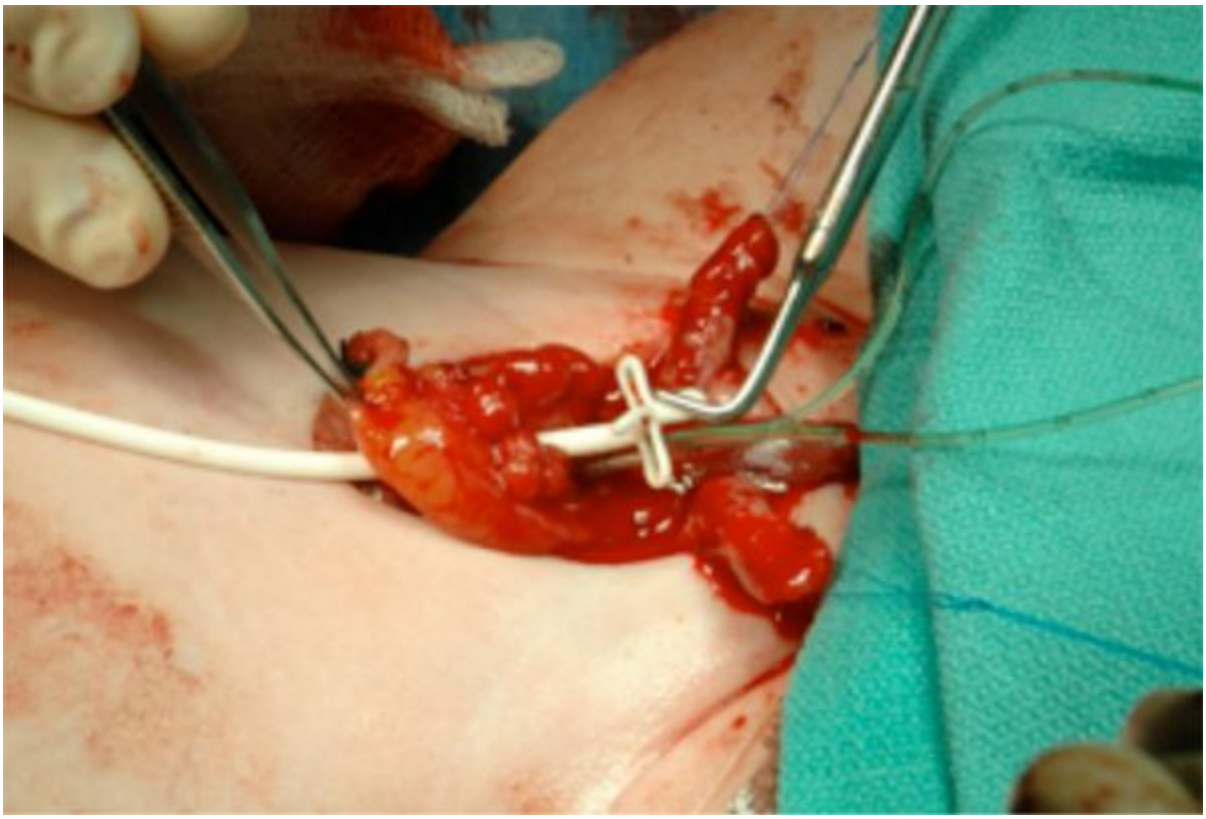
Một đánh giá hệ thống gần đây đã xem xét kết quả của mười nhóm sử dụng kỹ thuật CPRE trên 236 bệnh nhân. Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí là cần thiết đối với hầu hết các bé trai bị đứt rời hoàn toàn dương vật (22,7–68%). Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản là một thủ thuật riêng biệt cần thiết ở 48–66%. Hầu hết trẻ em cuối cùng cũng cần phẫu thuật tái tạo cổ bàng quang để kiểm soát tiểu tiện. Nhìn chung, khả năng đi tiểu, không cần tái tạo cổ bàng quang, được ghi nhận ở 16–37% trẻ em trong loạt nghiên cứu được báo cáo.

Việc so sánh số lượng các thủ thuật mà bệnh nhân có thể phải trải qua là một chủ đề gây tranh cãi khi so sánh phương pháp CPRE và MSRE . Các báo cáo rất khác nhau về số lượng và loại thủ thuật, và các báo cáo này tiềm ẩn nhiều sai lệch, khiến việc đưa ra kết

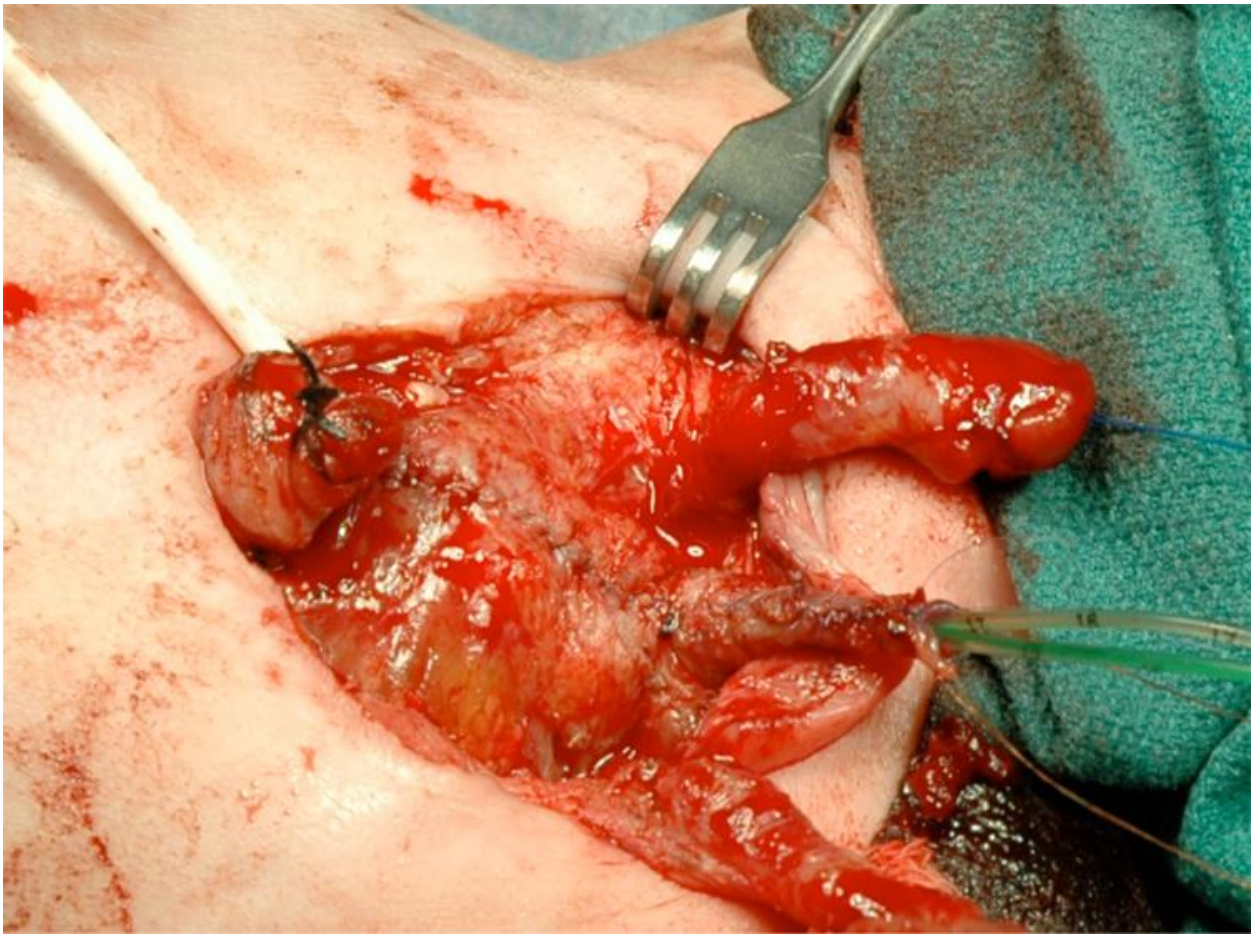
luận chính xác về vấn đề này trở nên khó khăn. Tuy nhiên, người ta chấp nhận rằng bệnh nhân được điều trị theo phương pháp CPRE hoặc MSRE có khả năng sẽ cần nhiều thủ thuật và kết quả sẽ tốt hơn nếu được điều trị tại một trung tâm xuất sắc về dị tật bàng quang bẩm sinh.

Năm 2013, Hiệp hội Đa cơ sở về Dị tật Bàng quang Thoát vị (MIBEC) được thành lập nhằm hoàn thiện kỹ thuật CPRE , giảm biến chứng và cải thiện kết quả điều trị. Từ đó, MIBEC đã tổng hợp các kết quả điều trị (cả trước và sau khi thành lập hiệp hội) để nghiên cứu sâu hơn về chứng rối loạn tương đối hiếm gặp này và đánh giá nghiêm túc kỹ thuật của họ. Thông qua hiệp hội, các bác sĩ tiết niệu nhi khoa hợp tác với nhau với vai trò là "huấn luyện viên phẫu thuật" tại các cơ sở chủ trì để kết hợp chuyên môn của nhiều chuyên gia.

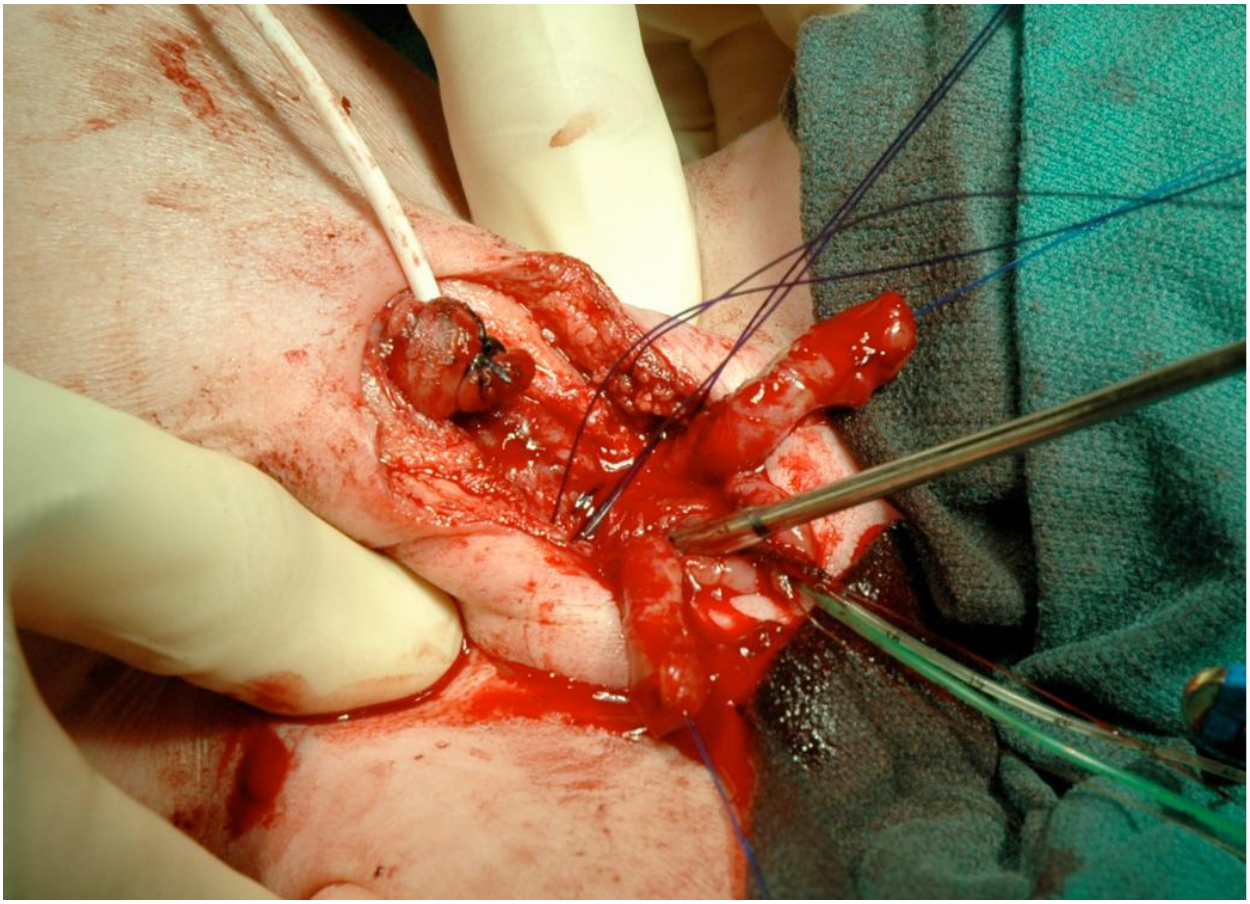
Các nhóm khác cũng đã áp dụng phương pháp hợp tác này trong điều trị phẫu thuật dị tật bàng quang bẩm sinh. Ví dụ, Liên minh Niệu khoa Nhi vùng Trung Tây (PUMA) đã tổng hợp kết quả của họ để đánh giá kết quả của phẫu thuật tăng thể tích/chuyển hướng bàng quang và nhu cầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ.



Hình 13. Vị trí đặt ống dẫn lưu trên xương mu trước khi khâu bàng quang. Ống này sẽ đi ra khỏi bụng ở rốn.



Hình 14. Bàng quang và niệu đạo được khâu kín thành một khối duy nhất bằng 2 lớp. Lưu ý các ống thông niệu quản hai bên thoát ra qua lỗ niệu đạo.



Hình 15. Xoay trong khung chậu để đưa xương mu lại gần nhau khi phẫu thuật tái tạo có thể được thực hiện trong vòng 72 giờ đầu đời.

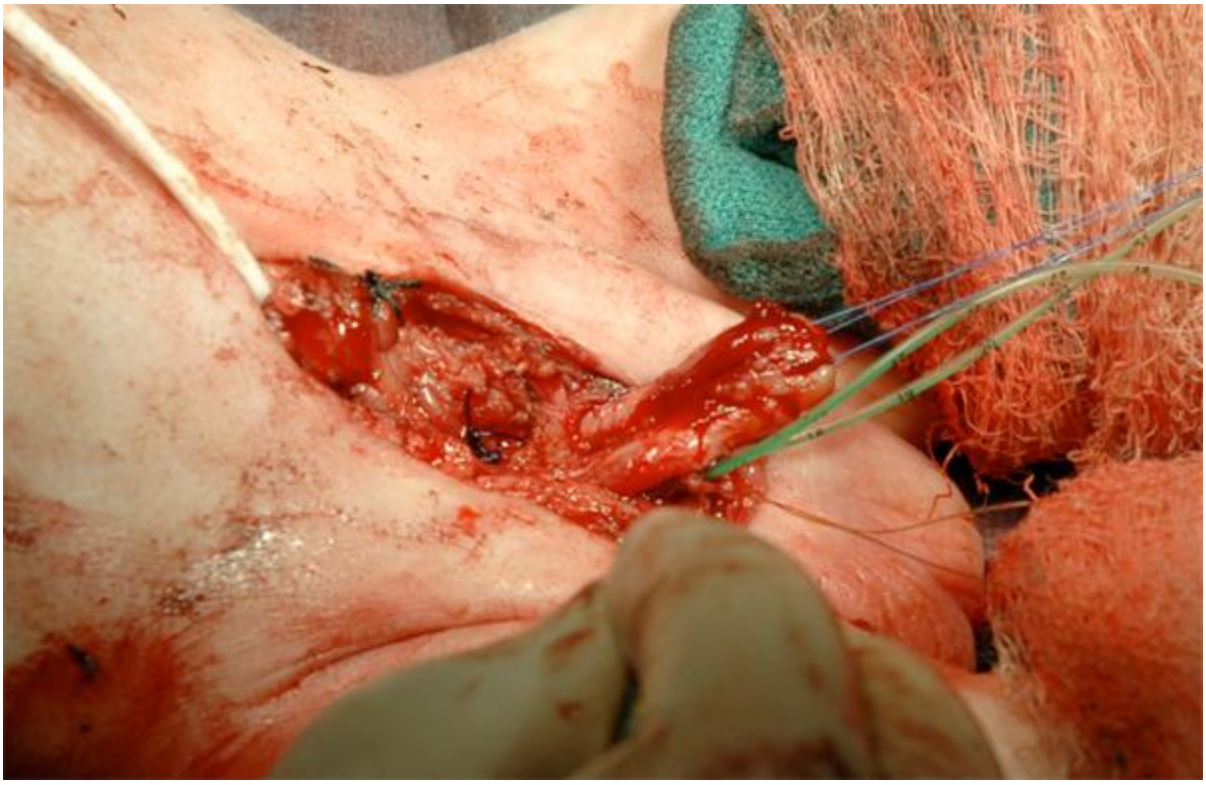
Tái cấu trúc theo giai đoạn hiện đại của Exstrophy

Phương pháp MSRE như hiện đang được áp dụng đã phát triển từ công trình nghiên cứu ban đầu của Cendron và Jeffs. Nhóm nghiên cứu Hopkins, do Tiến sĩ Gearhart dẫn đầu, hiện có số lượng bệnh nhân mắc dị tật bàng quang bẩm sinh lớn nhất và viết phần lớn các tài liệu liên quan đến phương pháp MSRE . Trong phương pháp MSRE , mục tiêu ở giai đoạn tái tạo ban đầu là chuyển đổi bàng quang bẩm sinh thành chứng lỗ niệu đạo trên hoàn chỉnh. Phẫu thuật cắt xương chậu được thực hiện kết hợp với việc đóng bàng quang khi cần thiết. Người ta cho rằng điều này sẽ giúp bảo vệ khỏi rối loạn chức năng thận vì bệnh nhân vẫn không kiểm soát được tiểu tiện, nhưng cũng có thể kích thích sự phát triển của bàng quang vì giờ đây đã có một số lực cản ở đường ra bàng quang. Phẫu thuật sửa chữa lỗ niệu đạo trên được thực hiện ở độ tuổi từ 6-12 tháng và kích thích testosterone được thực hiện trước phẫu thuật. Phẫu thuật sửa chữa cổ bàng quang để kiểm soát tiểu tiện được thực hiện ở độ tuổi từ 4-5 năm nếu trẻ có dung tích bàng quang đầy đủ và được xác định là sẵn sàng tham gia chương trình đi tiểu sau phẫu thuật. Nếu các tiêu chí này không được đáp ứng, bệnh nhân sẽ bị són tiểu cho đến khi bàng quang phát triển và

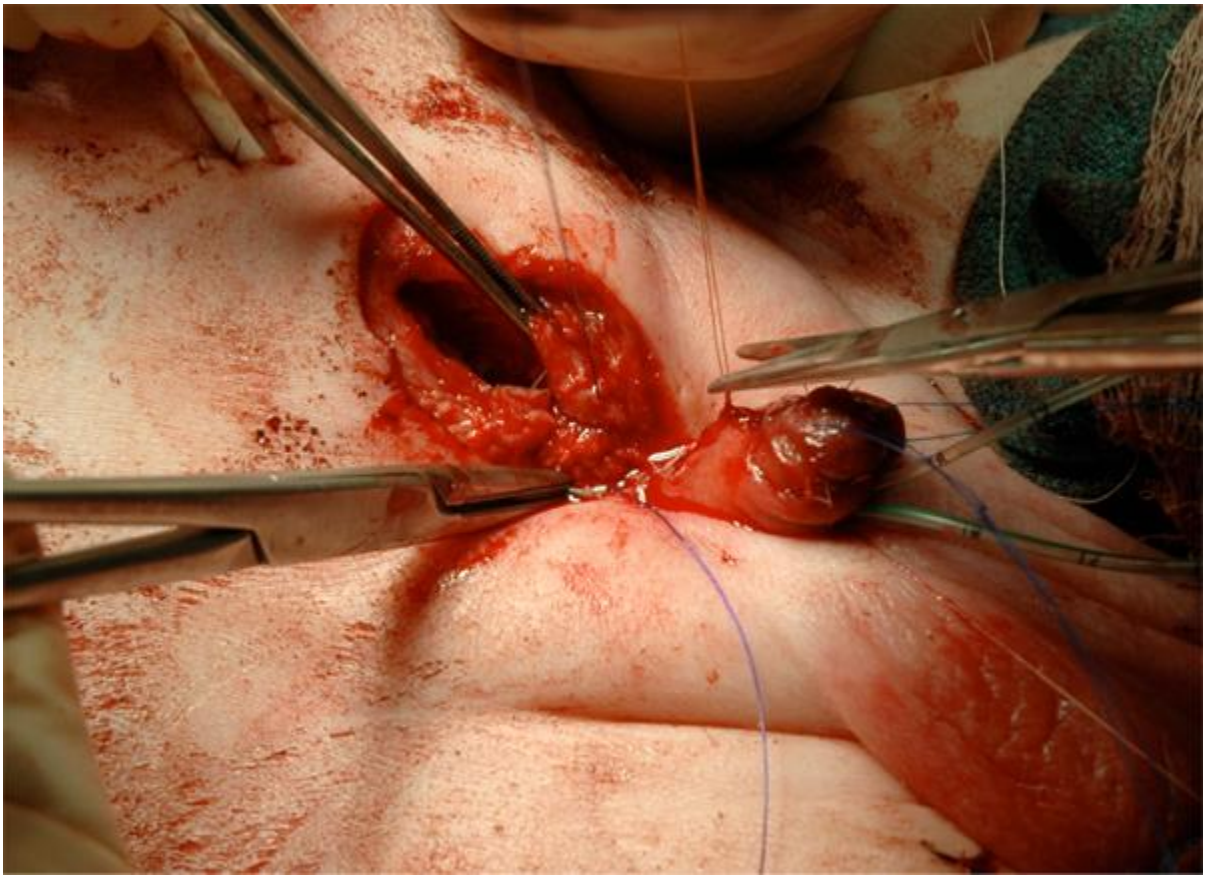
trưởng thành hơn, hoặc họ sẽ được phẫu thuật mở rộng bàng quang bằng ống thông và đóng cổ bàng quang khi cần thiết.

Theo báo cáo của Gearhart, tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện sau MSRE ở nam giới là 70% và ở nữ giới là 74%, với thời gian khô ráo kéo dài hơn 3 giờ, đi tiểu tự nhiên và khô ráo vào ban đêm mà không cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) . Họ kết luận rằng dung tích bàng quang 100 ml dự đoán được sự thành công khi tái tạo cổ bàng quang bằng phương pháp sửa chữa Young-Dees-Leadbetter cải tiến. Điều này làm tăng khả năng kiểm soát tiểu tiện và thời gian đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện trong các nghiên cứu của họ. Nếu dung tích 100 ml không đạt được, người ta cho rằng nên tiến hành phẫu thuật tăng thể tích bàng quang trong quá trình tái tạo để kiểm soát tiểu tiện. Họ cũng nhận thấy rằng phụ nữ có nhiều khả năng đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện hơn và trong thời gian ngắn hơn sau khi tái tạo cổ bàng quang. Các báo cáo của họ cũng cho thấy tỷ lệ biến chứng thấp tương tự. Ở nam giới sau phẫu thuật đóng bàng quang, sửa chữa dị tật niệu đạo trên và tái tạo cổ bàng quang, tỷ lệ biến chứng tổng cộng là 41,7% với một trường hợp thất bại trong việc đóng kín vết mổ ban đầu. Ở nữ giới, tỷ lệ biến chứng tổng thể sau phẫu thuật đóng bàng quang và tái tạo cổ bàng quang là 19,5%.Trong loạt ca bệnh hiện đại của họ, nếu sự phát triển bàng quang thành công thì 19,4% nam giới và 17% nữ giới thất bại trong việc tái tạo cổ bàng quang và đã hoặc sẽ cần phải trải qua hoặc sẽ cần phải thực hiện phẫu thuật tăng thể tích bàng quang với lỗ mở có thể đặt ống thông và đóng cổ bàng quang khi cần thiết.

Trong phương pháp MSRE , nếu dung tích bàng quang của bệnh nhân không phát triển đến mức dự đoán được sự thành công của phẫu thuật tái tạo cổ bàng quang, bệnh nhân sẽ được chuyển thẳng sang phẫu thuật tăng thể tích bàng quang để kiểm soát tiểu tiện. Điều này là hợp lý nhưng lại gây khó khăn trong việc so sánh giữa MSRE và CPRE . MSRE chỉ báo cáo những bệnh nhân hoàn thành toàn bộ chuỗi phẫu thuật. Vì CPRE thực hiện thủ thuật kiểm soát tiểu tiện ngay từ lần đóng vết mổ đầu tiên, nên họ bao gồm cả những bệnh nhân có bàng quang có thể chưa phát triển và không bao giờ đủ điều kiện để phẫu thuật tái tạo cổ bàng quang nếu được điều trị bằng MSRE . Hơn nữa, rất khó để xác định có bao nhiêu, nếu có, trong số những bàng quang không phát triển đến dung tích 100 ml khi đến tuổi kiểm soát tiểu tiện sẽ phát triển nếu được thực hiện CPRE ngay từ lần đóng vết mổ đầu tiên với sức cản đường ra tăng lên để thúc đẩy sự phát triển. Cũng có thể có một nhóm nhỏ các bàng quang dị tật bẩm sinh "xấu" và sẽ không phát triển bất kể kỹ thuật đóng vết mổ nào, nhưng lại không thể được xác định khi sinh. Những yếu tố này khiến việc xác định thành công và thất bại khi so sánh các kỹ thuật trở nên khó khăn. Cần tiếp tục phân tích triển vọng dài hạn một cách khách quan và cởi mở để thúc đẩy việc trao đổi ý tưởng, hy vọng có thể dẫn đến những đột phá tiếp theo trong việc điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh, từ đó tiếp tục cải thiện chất lượng cuộc sống của những bệnh nhân này.



Hình 16. Tái tạo dương vật.



Hình 17. Khâu kín cân cơ.

Hình 18. Khâu kín thành bụng.

Tóm tắt các điều khoản đã được thống nhất về phẫu thuật tái tạo

- Việc quản lý nên được thực hiện tại một trung tâm chuyên khoa về dị tật bàng quang bẩm sinh và với một nhóm đa ngành có kinh nghiệm và sự quan tâm cần thiết để chăm sóc những bệnh nhân này lâu dài.
- Sau khi sinh, bàng quang cần được giữ ẩm và bọc kín bằng màng bọc thực phẩm cho đến khi đóng lại.
- Khâu kín vết thương ban đầu thành công ngay từ đầu là điều tối quan trọng để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện sau này.
- Phẫu thuật cắt xương là cần thiết nếu khung chậu bị khép kín sau hơn 72 giờ tuổi.
- Theo dõi sát sao đường tiết niệu trên sau khi phẫu thuật đóng bàng quang là rất quan trọng.

- Cần thực hiện nhiều thủ thuật để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện và tái tạo cấu trúc giải phẫu.
- Phẫu thuật tăng thể tích bàng quang có hoặc không kèm theo mở thông bàng quang và đóng cổ bàng quang có thể cần thiết ở những bệnh nhân không đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện hoặc dung tích bàng quang > 100 mL trước khi tái tạo cổ bàng quang.

Hình 19. Lực kéo Bryant đã được sửa đổi.

Hình 20. Sau phẫu thuật.

Chức năng tình dục ở bệnh nhân dị tật bẩm sinh bàng quang

Có những báo cáo về các bệnh nhân nam trưởng thành mắc chứng dị tật bàng quang bẩm sinh có thể làm cha hoặc chủ động mang thai. Điều này cho thấy khả năng sinh sản là có thể ở những bệnh nhân này, mặc dù có thể không phổ biến. Nghiên cứu quy mô lớn của

Shapiro với 2.500 bệnh nhân chỉ ghi nhận được 38 nam giới đã có con. Các nghiên cứu phân tích tinh dịch so sánh nam giới được phẫu thuật sửa chữa bàng quang nguyên phát với nam giới được phẫu thuật nối niệu quản-đại tràng cho thấy chỉ có 1 trong 8 người ở nhóm đóng bàng quang và 4 trong 8 người ở nhóm chuyển hướng có số lượng tinh trùng bình thường. Sự khác biệt này được cho là do xuất tinh ngược dòng và tổn thương do phẫu thuật trong quá trình đóng chức năng bàng quang. Một nghiên cứu khác cho thấy không bệnh nhân nào được phẫu thuật tái tạo có thể xuất tinh bình thường, cũng như không có con. Năm bệnh nhân không được phẫu thuật tái tạo có khả năng xuất tinh bình thường và hai người đã có con. Điều này dẫn đến kết luận rằng bệnh nhân nam có nguy cơ vô sinh cao sau phẫu thuật tái tạo. Việc sử dụng các phương pháp hỗ trợ sinh sản dưới bất kỳ hình thức nào đã được Bastuba và cộng sự chứng minh là thành công ở 13 nam giới mắc dị tật bàng quang lộn ngoài, dẫn đến mang thai thành công mà không có trường hợp dị tật này ở con cái.

Woodhouse báo cáo rằng chức năng tình dục và ham muốn tình dục của bệnh nhân bị dị tật bẩm sinh bàng quang là bình thường. Nhiều báo cáo cho thấy chức năng cương dương được duy trì ở phần lớn bệnh nhân sau phẫu thuật tái tạo niệu đạo và dương vật, và việc xuất tinh thường không hoàn toàn bình thường nhưng vẫn thường xuyên xảy ra. Hầu hết bệnh nhân đều cho biết họ đạt cực khoái một cách thỏa mãn, và mô tả các mối quan hệ thân mật là nghiêm túc và lâu dài. Tuy nhiên, một nghiên cứu gần đây sử dụng khảo sát mạng xã hội ẩn danh đối với nam giới trong Hiệp hội Cộng đồng Người bị Dị tật Bàng quang bẩm sinh báo cáo rằng Điểm Nhận thức về Dương vật (Penile Perception Score) và Chỉ số Chức năng Cương dương Quốc tế (International Index of Erectile Function) thấp hơn so với các nhóm đối chứng đã công bố. Điều thú vị là, Điểm Nhận thức về Dương vật cao hơn tương quan với điểm IIEF -15 (sự hài lòng về tình dục) cao hơn. Các nghiên cứu gần đây của Rubenwolf *và cộng sự* chứng minh rằng sự hài lòng về tình dục của cả nam và nữ trưởng thành sau phẫu thuật chuyển hướng bàng quang có vẻ tương đương với những người giữ nguyên bàng quang, với đa số đang trong các mối quan hệ ổn định.

Hiện nay, bộ phận sinh dục ngoài của nữ giới thường được tái tạo hoàn toàn cùng lúc với phẫu thuật đóng dị tật bàng quang lộn ngoài. Trước đây, việc tái tạo này chỉ bao gồm việc chỉnh sửa thẩm mỹ phần âm vật chẻ đôi và môi âm hộ trước để tạo thành một nếp gấp âm hộ, nhưng không giải quyết được bất thường về mặt giải phẫu vốn có của vị trí và góc độ của âm đạo so với bụng và tầng sinh môn ở nữ giới mắc dị tật bàng quang lộn ngoài. Việc tái tạo thêm trong những năm thiếu niên, trước khi bắt đầu hoạt động tình dục hoặc sử dụng băng vệ sinh ở một số bệnh nhân nữ mắc dị tật này không phải là hiếm gặp. Phương pháp huy động toàn bộ phức hợp tiết niệu sinh dục đã được áp dụng và mang lại kết quả thành công trong việc điều chỉnh vị trí và góc độ của âm đạo ở bệnh nhân nữ mắc dị tật này. Trong một nghiên cứu, tất cả bệnh nhân đều được ghi nhận có quan hệ tình dục thành công, trong khi chỉ một số ít bệnh nhân bị đau khi giao hợp. Một loạt nghiên cứu

lớn cũng báo cáo rằng các bệnh nhân nữ bị dị tật bẩm sinh bộ phận sinh dục ngoài trên 18 tuổi có ham muốn tình dục bình thường và nhiều người vẫn hoạt động tình dục bình thường với cực khoái bình thường. Một số bệnh nhân tự ti và hạn chế hoạt động tình dục của mình do vẻ ngoài thẩm mỹ của bộ phận sinh dục ngoài. Phẫu thuật tạo hình gò mu là một phần quan trọng trong quá trình tái tạo ở nữ giới và việc sử dụng da có lông và mỡ để che khuyết điểm đường giữa là thường quy. Một ca sửa chữa muộn hơn bằng cách sử dụng vạt hình thoi đã được báo cáo với kết quả tốt.

Ý nghĩa sản khoa và phụ khoa

Nhiều phụ nữ mắc dị tật bàng quang lộn ngoài đã sinh con thành công (một báo cáo cho thấy 45 phụ nữ với 49 đứa con). Một nghiên cứu khác cho thấy 40 phụ nữ, từ 19 đến 36 tuổi, được điều trị dị tật bàng quang lộn ngoài khi còn nhỏ, và trong số 40 phụ nữ đó, có 14 lần mang thai ở 11 người. Trong số 14 lần mang thai đó, có 9 lần sinh thường, 3 lần sảy thai tự nhiên và 2 lần phá thai chủ động. Sa tử cung xảy ra ở 7 trong số 11 bệnh nhân trong thời kỳ mang thai. Tình trạng sa cổ tử cung và sa tử cung sau khi mang thai và sinh nở được cho là rất phổ biến ở những phụ nữ này. Trong những báo cáo ban đầu, tất cả phụ nữ dường như đều đã trải qua phẫu thuật chuyển hướng đường tiểu vĩnh viễn trước đó, nhưng các báo cáo gần đây cho thấy đã có trường hợp mang thai thành công ở những phụ nữ đã trải qua phẫu thuật chuyển hướng đường tiểu có khả năng kiểm soát tiểu tiện. Phẫu thuật mổ lấy thai được thực hiện ở những phụ nữ có bàng quang được đóng kín để loại bỏ áp lực lên sàn chậu và tránh tổn thương do chấn thương đến cơ chế cơ thắt niệu đạo.

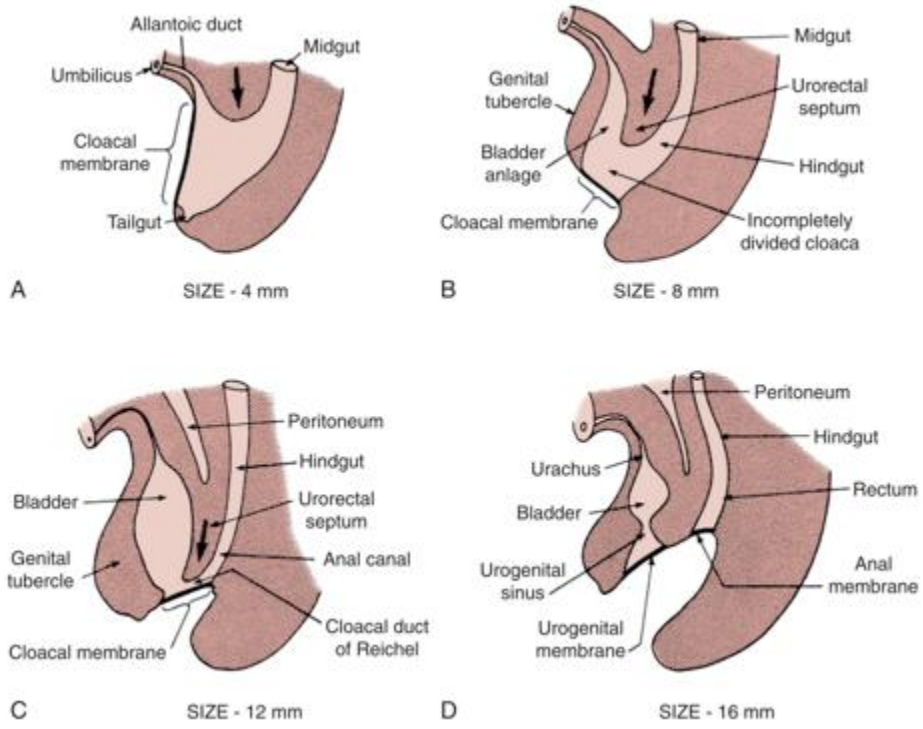
Như đã đề cập trước đó, sa tạng vùng chậu dường như là một vấn đề nghiêm trọng ở những bệnh nhân nữ bị dị tật bẩm sinh ngôi thai ngoài tử cung. Tình trạng này thường gặp trong và sau khi mang thai hoặc sinh nở, có thể lên đến một nửa số bệnh nhân. Tình trạng này có thể xảy ra ở độ tuổi trẻ và không cần có hoạt động tình dục hoặc mang thai trước đó. Sự dịch chuyển ra phía trước của lỗ âm đạo và sự dịch chuyển ra phía sau rõ rệt của dây chằng trực tràng lưng cùng với sự thiếu hụt khoang trước của nó được cho là nguyên nhân dẫn đến những phát hiện đáng kể về sa tạng. Người ta cho rằng việc tái tạo sàn chậu hiện đại hơn, đặt lại bàng quang vào khung chậu theo đúng vị trí giải phẫu và sử dụng phương pháp cắt xương có thể cải thiện vấn đề nan giải này. Các báo cáo trước đây cho thấy phương pháp treo tử cung chỉ đạt hiệu quả khiêm tốn trong việc ngăn ngừa sa tạng tái phát. Tuy nhiên, Stein báo cáo rằng việc cố định tử cung bằng phương pháp sacrocolpopexy đã khắc phục được tình trạng sa tử cung ở 13 phụ nữ với thời gian theo dõi hơn 25 năm.

Chương 22: Dị tật lộ ổ nhớp (Cloacal Exstrophy)

Dị tật thoát vị bàng quang (cloacal exstrophy - CE), thường được gọi là phức hợp thoát vị rốn, thoát vị bàng quang, hậu môn không thông và dị tật cột sống (OEIS), là biểu hiện ít gặp nhất của phức hợp thoát vị bàng quang - lỗ niệu đạo trên (EEC), tuy nhiên, nó lại thể hiện sự khác biệt lớn nhất so với giải phẫu và sự phát triển điển hình. Là một dị tật đa hệ thống, nó đòi hỏi một phương pháp tiếp cận đa ngành chuyên biệt để đạt được kết quả tối ưu cho bệnh nhân và gia đình họ. Chương này cung cấp một tổng quan về dị tật thoát vị bàng quang dưới góc nhìn hiện đại cùng với những hướng đi tương lai trong việc hiểu rõ hơn về tình trạng bệnh lý khó khăn này.

Phôi học

Lý thuyết chủ đạo đằng sau EEC là sự thất bại của quá trình phát triển mô trung bì trong việc củng cố màng hậu môn. Màng hậu môn là một lớp mô ngoại bì và nội bì hai lớp nằm ở phía đuôi của đĩa mầm của thành bụng dưới rốn đang phát triển. Trong quá trình phát triển bình thường, vào tuần thứ 4 và thứ 5 của thai kỳ, sự phát triển trung mô giữa các lớp này tạo thành các cơ bụng dưới và khung xương chậu. Sự di chuyển tiếp tục xuống phía đuôi của vách ngăn niệu trực tràng này dẫn đến sự hợp nhất với màng hậu môn và cuối cùng là sự phân chia hậu môn thành bàng quang ở phía trước và trực tràng ở phía sau. Thông thường, màng cloaca sẽ bị thủng sau khi hợp nhất với vách ngăn niệu trực tràng vào khoảng tuần thứ 6 của quá trình phát triển, tạo thành các lỗ niệu sinh dục và hậu môn riêng biệt. Các củ sinh dục đối xứng tạo nên dương vật sau đó di chuyển vào trong và hợp nhất ở đường giữa.



Hình 1. Sự phát triển của màng hậu môn-tuyến, xoang niệu sinh dục và lỗ hậu môn. Sự phát triển mô trung mô kèm theo sự di chuyển xuống phía đuôi của vách ngăn niệu trực tràng và sự thủng màng hậu môn-tuyến dẫn đến sự hình thành khoang niệu sinh dục và hậu môn.

Việc thiếu sự gia cố mô liên kết và sự phát triển quá mức của màng hậu môn dẫn đến nguy cơ vỡ màng hậu môn sớm. Thời điểm và mức độ vỡ màng hậu môn sớm xảy ra sẽ tạo nên nhiều tình trạng khác nhau trong EEC ; CE là khuyết tật hình thành sớm nhất.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc CE ước tính khoảng 1 trên 200.000-400.000 ca sinh sống. Trong lịch sử , tỷ lệ nam giới so với nữ giới thường là 2:1, mặc dù một số nghiên cứu khác lại cho rằng tỷ lệ này gần hơn với 1:1. Tuy nhiên, nhờ các phương pháp chẩn đoán hình ảnh và chẩn đoán trước sinh được cải tiến, số lượng trẻ sinh ra từ thai ngoài tử cung đã giảm đáng kể do việc chấm dứt thai kỳ tự nguyện chiếm 23% và có tới 50% trường hợp sảy thai tự nhiên.

Hầu hết các trường hợp xuất hiện rải rác, tuy nhiên, phân tích di truyền đã xác định được các yếu tố gây bệnh tiềm tàng. Thauvin-Robinet *và cộng sự* đã mô tả sự chuyển đoạn không cân bằng giữa nhánh dài của nhiễm sắc thể 9 và nhiễm sắc thể Y dẫn đến mất đoạn 9q34.1-qter như một nguyên nhân có thể xảy ra, trong khi các đột biến trong một nhóm gen homeobox bao gồm HLXB9 và họ HOX, ảnh hưởng đến sự phát triển trung bì, đã được các nhà nghiên cứu khác đề cập đến.

Ngoài tiền sử gia đình, các yếu tố nguy cơ đặc hiệu khác của CE cũng đã được xác định. Trong một phân tích lâm sàng và phân tử trên 232 gia đình, tuổi cha mẹ cao nổi lên như một yếu tố nguy cơ tiềm tàng với tuổi trung bình của mẹ là 34 tuổi và tuổi trung bình của cha là 32 tuổi (so với 26 và 27 tuổi dựa trên dữ liệu điều tra dân số năm 2010). Điều thú vị là, 49% trường hợp dị tật bẩm sinh này xảy ra ở lần mang thai đầu tiên, điều này cũng có thể củng cố thêm giả thuyết về tuổi cha mẹ cao. Ảnh hưởng của hormone cũng có thể đóng vai trò quan trọng, như Wood và các đồng nghiệp đã xác định được tỷ lệ sinh con dị tật bẩm sinh ngôi thai ngược tăng gấp 10 lần ở những bà mẹ được dùng liều lượng lớn progesterone vào đầu ba tháng đầu thai kỳ. Trong cùng nghiên cứu này, người ta cũng ghi nhận mối liên hệ với các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản, khi trẻ em được thụ thai bằng phương pháp thụ tinh *trong ống nghiệm* (IVF) có nguy cơ mắc dị tật ngôi thai ngược tăng gấp 7,5 lần.

Hiện nay, yếu tố môi trường liên quan mật thiết nhất đến dị tật hở hậu môn trực tràng là việc mẹ tiếp xúc với thuốc lá, cụ thể là việc mẹ tiếp xúc với khói thuốc trong giai đoạn trước khi thụ thai và hút thuốc trong ba tháng đầu thai kỳ. Tóm lại, có hai điểm quan trọng trong tư vấn: 1) tư vấn phù hợp về việc tối ưu hóa giai đoạn trước khi thụ thai và ba tháng đầu thai kỳ – trong thời gian hình thành các cơ quan và 2) hiểu biết về sự thay đổi quan điểm xã hội đối với kế hoạch hóa gia đình (khi các bậc cha mẹ lần đầu ngày càng lớn tuổi) và nhu cầu tiềm tàng về các công nghệ hỗ trợ sinh sản.

Cơ chế bệnh sinh và các bất thường liên quan

Sự phức tạp trong việc xác định các nguyên nhân đa yếu tố gây ra CE được thể hiện qua phạm vi các khuyết tật quan sát được ở kiểu hình này. Vì CE là kết quả của các sự kiện phát triển sớm, nó biểu hiện với nhiều dị tật ở mức độ nghiêm trọng nhất và đại diện cho khía cạnh khó khăn nhất của phổ dị tật bàng quang lộn ngoài - niệu đạo lệch vị trí. Biểu hiện kiểu hình kinh điển của CE bao gồm một dải manh tràng lộn ngoài được bao quanh bởi hai nửa bàng quang lộn ngoài, thường đi kèm với một đoạn hồi tràng sa xuống tạo thành dị dạng "vòi voi". Ngoài ra, ruột sau bị ngắn lại và thường bị cụt đầu, dẫn đến hậu môn không thông. Do các củ sinh dục không hợp nhất ở đường giữa, nên hai nửa dương vật được nhìn thấy ở hai bên của khe hở xương mu rộng. Khuyết tật thành bụng thường đi kèm với thoát vị rốn với kích thước khác nhau. Do tính chất đa hệ thống của khuyết tật này, mỗi dị tật được mô tả chi tiết hơn trong một phần riêng biệt.

Bảng 1. Dị tật thoát vị hậu môn và các bất thường liên quan.

Hệ tiêu hóa	Hệ tiết niệu sinh dục	Hệ thần kinh trung ương	Hệ cơ xương
Thoát vị rốn	Thiếu thận một bên	Dây buộc	Cột sống (thiếu hoặc khiếm khuyết một phần)
Hậu môn không có lỗ, teo hậu môn hoặc hẹp hậu môn	Thận vùng chậu	thoát vị màng tủy	Bệnh chân khoèo
Hội chứng ruột ngắn	Sự nhân đôi niệu quản		Trật khớp hông
xoay ruột bất thường	Ứ nước thận		Thiếu hụt cơ sàn chậu phía trước
Sự nhân đôi ruột	chứng tinh hoàn ẩn hai bên		
	Thoát vị bẹn		
	Tử cung đôi		
	Sự nhân đôi âm đạo		

Hình 2. Bệnh nhân nam có biểu hiện điển hình của dị tật bàng quang bẩm sinh kèm sa đoạn ruột non tạo thành dị dạng "vòi voi".

Hình 3. Ảnh chụp một người đàn ông bị dị tật bẩm sinh hậu môn bẩm sinh. Lưu ý, bệnh

nhân đã được phẫu thuật mở hậu môn nhân tạo. Ce = manh tràng; hB = nửa bàng quang; hP = nửa dương vật; hS = nửa bìu.

Hệ cơ xương

Khung xương chậu

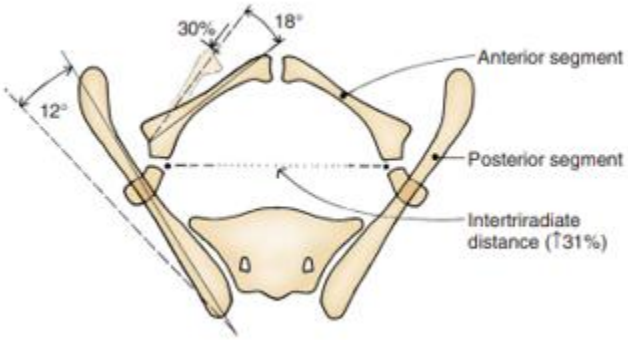
Các dị tật của khung xương chậu và sự giãn rộng khớp mu liên quan là dấu hiệu đặc trưng của dị tật bàng quang lộn ngoài. Năm 1995, Sponseller *và cộng sự* đã sử dụng chụp cắt lớp vi tính ba chiều (3D CT) của khung xương chậu ở bệnh nhân dị tật bàng quang lộn ngoài và làm sáng tỏ các bất thường, từ đó hiện đại hóa hiểu biết của chúng ta về sự giãn rộng đặc trưng của khớp mu. Đáng chú ý nhất, họ đã xác định hai loại bất thường chính, được coi là dị tật xoay và dị tật về kích thước.

Bảng 2. Các dị tật của khung xương chậu.

Luân phiên	Kích thước
Xoay ngoài phần xương chậu sau/cánh chậu	Tăng khoảng cách giữa hai xương mu
Xoay ngoài đoạn xương chậu trước	Đoạn xương mu trước bị rút ngắn (30%)
Xoay theo trục vành của khớp cùng chậu	Khoảng cách giữa các sụn tam tia tăng lên
sự xoay ngược của ổ khớp háng	
Sự hội tụ của các cánh xương chậu	
Sự xoay ngược xương đùi	

So với nhóm đối chứng cùng độ tuổi, Sponseller *et al* nhận thấy rằng, ở chứng bàng quang lộn ngoài điển hình (CBE), phần xương chậu phía sau bị xoay ra ngoài trung bình 12 độ mỗi bên, trong khi phần xương chậu phía trước bị xoay ra ngoài trung bình 18 độ. Ngoài ra, các nhánh xương mu ngắn hơn 30%, kết hợp với ổ khớp háng bị xoay ra sau, dẫn đến khoảng cách giữa hai chân trung bình là 4,8 cm ở CBE. Ở bệnh nhân CE , những khiếm khuyết này thậm chí còn trầm trọng hơn, với tổng chiều dài xương chậu giảm 43%, khe hở xương mu trung bình lớn hơn 6 cm và khả năng bất đối xứng giữa hai bên xương chậu

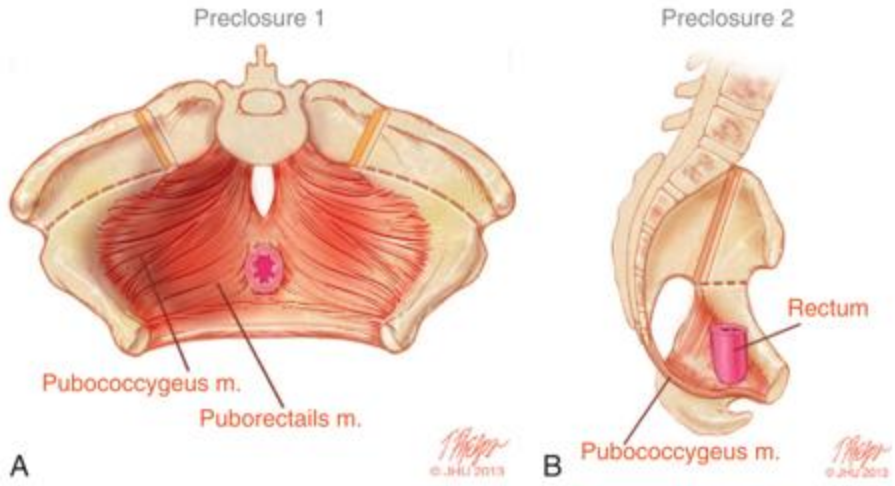
cao hơn. Để rõ hơn, khe hở nhẹ là dưới 4 cm, khe hở vừa là từ 4 đến 6 cm và khe hở nghiêm trọng là bất cứ khe hở nào lớn hơn 6 cm.



Hình 4. Các bất thường xương chậu được ghi nhận trong dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình. Đoạn xương phía sau bị xoay ngoài 12˚ về mỗi phía, nhưng chiều dài không thay đổi. Đoạn xương phía trước bị xoay ngoài 18˚ về mỗi phía và ngắn hơn 30%. Khoảng cách giữa sụn tam giác tăng 31%. Lưu ý, các bất thường nghiêm trọng hơn trong dị tật bàng quang bẩm sinh và tình trạng bất đối xứng phổ biến hơn. Được sử dụng với sự cho phép của Viện Tiết niệu Brady.

Các khiếm khuyết sàn chậu

Các dị tật về xoay và kích thước của khung xương chậu ảnh hưởng trực tiếp đến sự phát triển bất thường của sàn chậu. Hình ảnh CT 3D của trẻ em bị dị tật bàng quang lộn ngoài cho thấy các cơ nâng hậu môn nằm ở vị trí phía sau nhiều hơn (68% phía sau/32% phía trước) so với nhóm đối chứng cùng độ tuổi (52% phía sau/48% phía trước). Ngoài việc hướng về phía sau nhiều hơn, cơ nâng hậu môn cũng ít lõm hơn. Một hậu quả khác của các biến dạng xương chậu biểu hiện ở sàn chậu là cơ mu trực tràng bị dẹt hơn so với hình nón thông thường của nó. Sự thiếu hụt cơ sàn chậu phía trước và việc thiếu hình nón chi phối kỹ thuật phẫu thuật trong việc tái tạo xương chậu và sàn chậu, điều này sẽ được thảo luận riêng.



Hình 5 A) Cơ sàn chậu trước khi phẫu thuật đóng dị tật bàng quang lộn ngoài với các vết rạch xương được đánh dấu. B) Hình ảnh nhìn từ bên cho thấy cấu trúc giải phẫu sàn chậu bị dịch chuyển ra phía sau trực tràng.

Các bất thường ở chi dưới và dáng đi

Các bất thường ở chi dưới thường xuyên được tìm thấy ở CE . Do sự gia tăng khoảng cách giữa hai xương mu, khoảng cách giữa hai hông và sự xoay ngoài của ổ khớp háng, trẻ em có thể bù trừ bằng cách xoay ngoài chi dưới và dáng đi lạch bạch. Các biến dạng khác bao gồm xoắn xương chày, biến dạng bàn chân khoèo và biến dạng xương gót chân.[15]Mặc dù có những dị tật ở chi, phạm vi chuyển động ở những bệnh nhân này thường không bị ảnh hưởng và nẹp chỉnh hình khi cần thiết giúp điều chỉnh dáng đi theo thời gian. Đến 2 tuổi, hầu hết trẻ em đều có thể đi lại được với sự hỗ trợ tối thiểu từ các thiết bị trợ giúp và rất ít trẻ cần đến xe lăn trong thời thơ ấu.

Các dị tật đường tiêu hóa

Các dị tật đường tiêu hóa xảy ra ở mức độ nhất định ở hầu hết bệnh nhân và làm tăng đáng kể tỷ lệ mắc bệnh cũng như mức độ khó khăn trong việc điều trị những bệnh nhân này, cả trong giai đoạn phẫu thuật liên quan đến dinh dưỡng và về lâu dài. Thoát vị rốn là đặc trưng của tình trạng này và được tìm thấy trong 88–100% trường hợp. Thoát vị rốn có thể rất khác nhau về kích thước và thành phần bên trong, có thể chứa ruột non, gan hoặc cả hai. Thông thường, việc đóng kín lỗ thoát vị rốn ngay lập tức hoặc đặt nó trong một khoang bảo vệ ở giai đoạn sơ sinh được thực hiện để ngăn ngừa vỡ sau này đồng thời tạo môi trường thuận lợi. Trong một nghiên cứu của Davidoff *và cộng sự* bao gồm 26 bệnh nhân mắc CE , tất cả đều có thoát vị rốn. Trong số các bệnh nhân này, 19 (73%) được đóng kín ngay lập tức, số còn lại cần giảm dần theo từng giai đoạn với một khoang nhân tạo tạm thời.

Hội chứng ruột ngắn, xuất hiện trong 25% trường hợp, là nguyên nhân phổ biến làm tăng tỷ lệ mắc các bệnh về dinh dưỡng và có thể xảy ra ngay cả khi chiều dài ruột bình thường. Một bất thường tiềm ẩn về khả năng hấp thu của ruột càng nhấn mạnh tầm quan trọng của dinh dưỡng tối ưu trong giai đoạn phẫu thuật ở những bệnh nhân này và nhu cầu bảo tồn càng nhiều chiều dài ruột già càng tốt trong quá trình tái tạo. Nếu không được sử dụng cho phân, phần ruột già còn lại có thể được kết hợp trong quá trình tái tạo đường tiết niệu sinh dục. Mặc dù có nhiều phương pháp điều trị ban đầu cho đường ruột, công trình nghiên cứu của Sawaya *và cộng sự* đã tạo ra một bước ngoặt vào năm 2009 với phương pháp tạo ống ban đầu ở manh tràng kết hợp với đặt hậu môn nhân tạo ở cuối đại tràng, vì điều này đã làm giảm đáng kể tỷ lệ mắc hội chứng ruột ngắn và tạo điều kiện cho các thủ thuật kéo dài ruột trong tương lai ở những bệnh nhân đủ điều kiện.

Các dị tật bẩm sinh khác của đường tiêu hóa được phát hiện ở 46% trường hợp, bao gồm dị tật trùng lặp, thoát vị thành bụng, xoay ruột bất thường, teo tá tràng và thoát vị đại tràng. Tình trạng hậu môn không có lỗ cũng khá phổ biến, với một nghiên cứu ghi nhận sự hiện diện của tình trạng này ở 36 trong số 37 bệnh nhân.

Các dị tật tiết niệu khác

Các dị tật ở đường tiết niệu trên khá phổ biến, xảy ra ở 41–66% bệnh nhân. Việc đặc biệt chú ý đến việc xác định và hiểu rõ cấu trúc giải phẫu đường tiết niệu trên của bệnh nhân là vô cùng quan trọng, vì chứng thiểu sản thận một bên, thận vùng chậu hoặc giãn đài bể thận có thể được thấy ở tới 48% trường hợp, với nhiều dị tật thận đi kèm ở 16% bệnh nhân. (thiếu tài liệu tham khảo) Thận hình móng ngựa, dị tật dính liền và các bất thường niệu quản bao gồm giãn niệu quản và niệu quản đôi được báo cáo ít thường xuyên hơn. Cần lưu ý rằng, các dị tật niệu quản có thể rất đa dạng, với khả năng niệu quản cắm lạc chỗ vào ống dẫn tinh ở nam giới và vào tử cung, âm đạo hoặc ống dẫn trứng ở nữ giới.

Các dị tật hệ thần kinh trung ương và cột sống

Dị tật cột sống bẩm sinh, bao gồm hội chứng tủy sống bị chèn ép, thoát vị màng tủy hoặc thoát vị màng tủy mỡ, xuất hiện ở một số dạng nhất định ở 64-100% bệnh nhân, trong đó 80% trường hợp tập trung ở vùng thắt lưng. Các dị tật cột sống khác ngoài chứng loạn sản đốt sống bao gồm đốt sống bán phần và vẹo cột sống kèm theo, được thấy ở 40% bệnh nhân, mặc dù chứng vẹo cột sống không tiến triển trong hầu hết các trường hợp. Do tỷ lệ mắc các dị tật cột sống và đốt sống cao, việc đánh giá bằng MRI đối với trẻ sơ sinh mắc CE là cần thiết, với sự tham gia của bác sĩ phẫu thuật thần kinh nếu cần.

Tổn thương thần kinh cuối cùng có thể ảnh hưởng đến chức năng bàng quang, khả năng kiểm soát tiểu tiện và vận động chi dưới. Mức độ ảnh hưởng đến từng bộ phận cũng khác nhau tùy thuộc vào từng trường hợp, tương tự như các dị tật cột sống và đốt sống. Hơn nữa, việc mổ xẻ vi mô khung chậu của một trẻ sơ sinh mắc CE sau khi chết đã cho thấy

nguồn gốc và sự cung cấp mạch máu bất thường của các dây thần kinh tự chủ. Sự không thể dự đoán được về mặt thần kinh này càng làm tăng thêm thách thức trong việc giúp những bệnh nhân này đạt được khả năng kiểm soát đại tiện. Khuyết tật thành bụng

Sự vỡ sớm màng cloaca có thể dẫn đến một khuyết tật lớn với sự thiếu hụt hoàn toàn thành bụng dưới. Mặc dù biểu hiện của khuyết tật này khá rõ ràng, nhưng những chi tiết nhỏ cần được đặc biệt chú ý. Do sự giãn rộng khe mu và những thay đổi về hướng xiên điển hình của ống bẹn, thoát vị bẹn được ghi nhận ở tới 50% bệnh nhân mắc CE và cần được phẫu thuật sửa chữa.

Các dị tật ảnh hưởng đến cơ quan sinh sản và bộ phận sinh dục

Ở bệnh nhân nam mắc CE , đặc điểm điển hình là dương vật bị tách rời hoàn toàn thành hai nửa không đối xứng, đồng thời hai nửa bìu cũng tách rời. Tinh hoàn có thể nằm trong hai nửa bìu tương ứng; tuy nhiên, chúng thường không xuống bìu và kèm theo thoát vị bẹn, cần phải phẫu thuật chỉnh sửa. Ở nữ giới, thể âm vật cũng bị tách rời rộng rãi tương tự.

Các dị tật bẩm sinh hệ sinh dục nữ (Müllerian anomalies) cũng thường gặp ở bệnh CE , trong đó hiện tượng tử cung đôi được phát hiện ở 95% trường hợp. Dị tật nhân đôi một phần chiếm ưu thế, trong đó tử cung hai sừng là dạng phổ biến nhất. Các dị tật âm đạo bao gồm từ không có âm đạo bẩm sinh, gặp ở 25-50% bệnh nhân, đến nhân đôi âm đạo, xảy ra ở tới 65% trường hợp. Trong trường hợp tử cung hoặc ống dẫn trứng đôi, việc bảo tồn nên được ưu tiên để có thể kết hợp vào phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới.

Các dị tật tim mạch và phổi

Hiếm khi, CE biểu hiện với các dị tật tim mạch hoặc phổi đe dọa tính mạng ngay lập tức. Các báo cáo, dù hiếm gặp, bao gồm rất nhiều dị tật lớn, bao gồm cả chứng động mạch chủ đôi và tĩnh mạch chủ đôi. Những người khác đã mô tả bệnh tứ chứng Fallot, teo động mạch phổi, hẹp động mạch phổi và còn ống động mạch.

Do ảnh hưởng của dị tật bẩm sinh này đến sự phát triển của hầu hết các hệ cơ quan, việc chăm sóc cho những bệnh nhân dễ bị tổn thương này cần được thực hiện tại trung tâm có kinh nghiệm về kỹ thuật phẫu thuật, cùng với sự phối hợp đa chuyên khoa trong quản lý trước và sau phẫu thuật.

Đánh giá và chẩn đoán

Đưa ra chẩn đoán

Xét đến phạm vi các dị tật liên quan đến CE , việc chẩn đoán trước sinh từ trước đến nay luôn là một thách thức, nếu không muốn nói là khó khăn. Chẩn đoán chính xác CE và phân biệt nó với CBE là tối quan trọng để tư vấn đúng cách cho các gia đình, đặc biệt là

khi trẻ em mắc CE thường phải đối mặt với nhiều vấn đề sức khỏe hơn trong suốt cuộc đời. Chẩn đoán trước sinh cho phép lập kế hoạch có thể tối ưu hóa việc quản lý y tế và phẫu thuật sau sinh. Chẩn đoán trước sinh CE đầu tiên vào năm 1985 dựa trên ba phát hiện chính trên siêu âm thai nhi (fUS): 1. Một dị tật lớn ở vùng bụng trước dưới rốn giữa đường giữa, 2. Thoát vị tủy sống thắt lưng cùng, và 3. Không quan sát thấy bàng quang. Austin và các đồng nghiệp đã tinh chỉnh thêm danh sách này bằng cách phân loại các tiêu chí chẩn đoán thành các phát hiện chính hoặc phụ. Các phát hiện xuất hiện ở >50% trường hợp được coi là tiêu chí chính và bao gồm: không quan sát thấy bàng quang (91%), khuyết tật thành trước dưới rốn lớn ở đường giữa hoặc cấu trúc thành trước dạng nang (82%), thoát vị rốn (77%) và thoát vị màng tủy (68%). Các tiêu chí phụ là những phát hiện xuất hiện ở <50% trường hợp và bao gồm: khuyết tật chi dưới (23%), dị tật thận (23%), cổ trướng (41%), cung mu rộng (18%), lồng ngực hẹp (9%), não úng thủy (9%) và động mạch rốn đơn độc (9%). Mặc dù kỹ thuật siêu âm chùm tia (fUS) đã có những cải tiến vượt bậc về hình ảnh kể từ khi được giới thiệu lần đầu tiên như một công cụ chẩn đoán, nhưng ước tính chỉ có khoảng 15% bệnh nhân được chẩn đoán trước sinh chỉ bằng fUS, vì các phát hiện có thể không được xác định đầy đủ là thoát vị rốn đơn độc, thoát vị hoành bẩm sinh (CBE) hoặc các dị tật đường giữa khác.

Sự ra đời của chụp cộng hưởng từ chức năng (fMRI) trong chẩn đoán trước sinh đã bổ sung một công cụ hỗ trợ có giá trị trong việc đánh giá CE . So với siêu âm chức năng (fUS), fMRI cung cấp hình ảnh giải phẫu vượt trội khi bàng quang không được xác định và cũng có thể hỗ trợ đánh giá sự hiện diện hoặc không có thoát vị rốn, các dị tật cột sống liên quan và giới tính, khi không dễ dàng xác định được trên siêu âm .

Gần đây, Weiss *và cộng sự* đã xác định các phát hiện giải phẫu quan trọng trên siêu âm tập trung (fUS) và cộng hưởng từ chức năng (fMRI) để đánh giá tính hợp lệ tương ứng của chúng trong chẩn đoán trước sinh bệnh não úng thủy (CBE) và phù hoàng điểm (CE) . Từ năm 2001 đến năm 2018, họ đã xác định 21 bệnh nhân được chụp ảnh trước sinh. CBE là chẩn đoán sau sinh ở 14 bệnh nhân và CE ở những bệnh nhân còn lại. 15 trong số 21 bệnh nhân có cả kết quả fUS và fMRI để xem xét và tuổi thai trung bình khi đánh giá bằng hình ảnh trước sinh là 25 tuần. Trong số 16 trường hợp fUS có kết quả diễn giải ban đầu, chẩn đoán trước sinh ban đầu là chính xác trong 12 trường hợp, cho thấy độ nhạy của fUS là 69%. Tất cả 4 trường hợp chẩn đoán trước sinh không chính xác là CE sau đó được xác định là CBE . Trong số 18 trường hợp fMRI được đưa vào phân tích, 16 trong số 18 chẩn đoán trùng khớp (độ nhạy 83%) và hai trường hợp chẩn đoán trước sinh CE không chính xác đã được phân loại lại là CBE . Những chẩn đoán sai này được cho là do một mảng bàng quang lớn nhô ra với các quai ruột ở phía sau, bắt chước hình ảnh thoát vị rốn chứa ruột. Họ kết luận rằng việc xác định điểm cắm dây rốn trên cả siêu âm chức năng (fUS) và cộng hưởng từ chức năng (fMRI) là cần thiết để phân biệt giữa

thoát vị rốn bẩm sinh (CBE) và thoát vị rốn mạn tính (CE) do các khiếm khuyết ở thành bụng.

Các biến thể của chứng thoát vị bàng quang bẩm sinh gây ra những thách thức chẩn đoán bổ sung. Mặc dù cực kỳ hiếm gặp, nhưng biến thể có lớp da bao phủ cũng có thể xảy ra, như đã được mô tả ở 5 trong số 6 bệnh nhân trong một loạt ca bệnh nhỏ.

Đánh giá và quản lý sau sinh ngay lập tức

Sau khi sinh, điều cần thiết là phải đảm bảo bệnh nhân ổn định về mặt y tế. Cần tiến hành khám sức khỏe toàn diện để xác nhận các dị tật giải phẫu khác nhau có thể có. Việc làm rõ các dị tật bẩm sinh liên quan và mức độ nghiêm trọng của chúng giúp ích cho việc quản lý y tế và phẫu thuật. Cũng như đối với bệnh nhân CBE , các đoạn ruột và bàng quang bị lộn ngoài được giữ ẩm và bảo vệ bằng băng nhựa. Việc thực hiện đầy đủ các xét nghiệm hình ảnh, bao gồm chụp X-quang thông thường, siêu âm và cộng hưởng từ (MRI), giúp xác định mức độ nghiêm trọng của các dị tật liên quan và tạo điều kiện thuận lợi cho việc tham vấn sớm với các chuyên khoa như phẫu thuật chỉnh hình nhi, phẫu thuật thần kinh nhi và phẫu thuật tổng quát nhi. Việc bổ sung đội ngũ đa ngành với sự đóng góp và hỗ trợ từ các dịch vụ công tác xã hội và dinh dưỡng là chìa khóa để chăm sóc trẻ sơ sinh mắc CE và gia đình của chúng.

Xác định giới tính

Khi trẻ sơ sinh đã ổn định về mặt y tế và hiểu rõ toàn bộ mức độ bệnh, cần có một cuộc thảo luận thẳng thắn và thấu đáo về việc xác định giới tính. Trong nhiều trường hợp, điều này có thể cần đến sự tư vấn từ các chuyên gia nội tiết nhi khoa, tâm lý học trẻ em hoặc tâm thần học nhi khoa. Tất cả các quyết định về việc xác định giới tính chỉ nên được đưa ra sau khi xét nghiệm nhiễm sắc thể, thảo luận kỹ lưỡng và tư vấn thích hợp cho cha mẹ.

Với biểu hiện kiểu hình điển hình là sự tách rời rộng giữa thể dương vật và bìu, cùng kích thước thể hang nhỏ ở các bé trai mắc CE , các báo cáo ban đầu đã ủng hộ việc chuyển đổi giới tính toàn diện cho các bé trai 46, XY thành nữ giới về mặt chức năng. Điều này đã định hình các nguyên tắc ban đầu trong quản lý, bao gồm cắt bỏ tinh hoàn hai bên cùng với tái tạo dương vật thành âm vật chức năng và tạo hình âm đạo, có thể thực hiện sớm hoặc muộn.

Những ảnh hưởng lâu dài của phương pháp này hiện đang là chủ đề tranh luận gay gắt. Việc bệnh nhân sống lâu hơn với tình trạng này cho thấy những tác động về mặt tâm lý xã hội của phương pháp này cũng như vai trò tiềm tàng của kiểu gen và môi trường nội tiết tố trong tử cung. Trong một nhóm gồm 29 nam giới mắc CE đã trải qua phẫu thuật chuyển giới nữ, tất cả 29 bệnh nhân đều cho thấy sự chuyển biến chủ yếu theo hướng nam giới trong quá trình phát triển tâm sinh lý mặc dù không trải qua bất kỳ sự tăng đột biến hormone nào trong tuổi dậy thì. Tuy nhiên, các nghiên cứu khác lại không cho thấy sự

khác biệt nào về hành vi hoặc các vấn đề tâm lý xã hội, mặc dù có một trường hợp được báo cáo về hiện tượng nam hóa ở một bệnh nhân chuyển giới 46XY do tinh hoàn lạc chỗ. Quan điểm hiện nay ủng hộ việc xác định giới tính phù hợp với nhiễm sắc thể đồ, nếu có thể. Điều này được chứng minh bằng một cuộc khảo sát các bác sĩ tiết niệu nhi khoa, trong đó hai phần ba ủng hộ phẫu thuật tái tạo phù hợp với giới tính.

Quản lý và kết quả phẫu thuật

Quản lý ban đầu

Nên tiến hành phẫu thuật đóng thoát vị rốn kịp thời trong giai đoạn sơ sinh.

Biện pháp này nhằm ngăn ngừa vỡ thoát vị rốn sớm; tuy nhiên, thủ thuật này chỉ được thực hiện sau khi các vấn đề liên quan đến phẫu thuật thần kinh đã được giải quyết. Tại thời điểm đóng thoát vị rốn ban đầu, thông thường sẽ sử dụng 1 trong 3 phương pháp để chuyển hướng ruột và quản lý ruột già, bao gồm tạo hậu môn nhân tạo ở hồi tràng kèm cắt bỏ ruột già, đặt hậu môn nhân tạo ở hồi tràng kèm rò niêm mạc ruột già, hoặc tạo ống manh tràng kèm tạo hậu môn nhân tạo ở đại tràng.

Trong lịch sử, phương pháp chuyển hướng ruột ban đầu dựa vào việc mở hồi tràng kèm theo cắt bỏ một phần ruột già, tuy nhiên điều này đã tạo ra một số hậu quả không mong muốn. Thứ nhất, nó gây ra hội chứng ruột ngắn ở hầu hết trẻ em và làm giảm khả năng tái tạo đường tiêu hóa sau này. Thứ hai, việc mở hồi tràng với lượng dịch tiết cao làm tăng nguy cơ nhập viện ở trẻ do mất nước tái phát và rối loạn điện giải. Tình trạng nhiễm toan thứ phát do lượng dịch tiết từ hậu môn nhân tạo cao ảnh hưởng xấu đến cân bằng canxi và điều chỉnh trực tiếp trục hormone tăng trưởng-IFG-1, làm giảm sự giải phóng hormone tăng trưởng. Về lâu dài, điều này có liên quan đến bệnh lý liên quan đến tăng trưởng ở bệnh nhân CE .

Do đó, đã có sự thay đổi lớn trong phương pháp phẫu thuật chuyển hướng ruột ban đầu và quản lý ruột già. Trong loạt nghiên cứu trên 77 bệnh nhân, Sawaya *và cộng sự* nhận thấy chiều dài ruột già rất khác nhau, từ 2 đến hơn 20 cm, với hơn một nửa nằm trong khoảng từ 6 đến 15 cm. Điều thú vị là, bệnh nhân có kiểu gen XY có nhiều khả năng có chiều dài ruột già dưới 10 cm hơn so với những người có kiểu gen XX. Trong loạt nghiên cứu này, chỉ có 10 bệnh nhân được cắt bỏ ruột già và chỉ khi khả năng sống sót của ruột già còn nghi ngờ hoặc chiều dài quá ngắn. Kết quả là, các tác giả ủng hộ phương pháp tạo ống manh tràng kết hợp với mở thông đại tràng để loại bỏ hội chứng ruột ngắn và tạo điều kiện thuận lợi cho các thủ thuật kéo ruột qua hậu môn. Thông thường, phẫu thuật tái tạo đường tiêu hóa được thực hiện từ 1 đến 2 năm sau khi dẫn lưu phân ban đầu. Tuy nhiên, nếu phẫu thuật này được kết hợp với việc đóng bàng quang, việc khâu nối xương mu là vô cùng quan trọng để tái tạo thành công bàng quang, thành bụng và ruột. Thông thường,

sự thành công của các ca phẫu thuật này phụ thuộc vào việc tái tạo khung chậu bằng phương pháp cắt xương.

Trong cùng loạt nghiên cứu đó, Sawaya *và cộng sự* đã thực hiện tám ca phẫu thuật kéo ruột qua ruột non—7 ca ở độ tuổi 5 năm, trong đó độ tuổi từ 2 đến 12 năm—và tất cả bệnh nhân đều có phần ruột già được bảo tồn với chiều dài ít nhất 10 cm. Các yếu tố khác cần xem xét khi quyết định có nên thực hiện phẫu thuật kéo ruột qua hậu môn hay không bao gồm khả năng đi tiêu phân rắn của bệnh nhân và bằng chứng về sự phản ứng của cơ vòng hậu môn khi được kích thích trong quá trình khám dưới gây mê. Ở trẻ em không đủ điều kiện để thực hiện phẫu thuật kéo ruột qua hậu môn, mở thông phân vĩnh viễn là lựa chọn bền vững nhất cho việc điều trị lâu dài. Cần lưu ý rằng, nếu phần ruột già còn lại không được đưa vào dòng phân, nó nên được bảo tồn để sử dụng cho việc tăng thể tích bàng quang hoặc tái tạo âm đạo sau này.

Nếu ở giai đoạn đầu phẫu thuật đóng thoát vị rốn, người ta xác định rằng việc đóng kín đồng thời bàng quang và thành bụng không thể thực hiện một cách an toàn và thành công, thì hai nửa bàng quang nên được khâu lại gần nhau ở đường giữa, chuyển khuyết tật này thành thoát vị bàng quang- thành bụng (CBE) .[17] Điều này cho phép bụng phình to và tấm bàng quang giãn rộng để đóng kín sau đó. Cuối cùng, ruột già sẽ được để lại như một lỗ rò niêm mạc nếu không được kết hợp vào quá trình tái tạo ruột ban đầu.

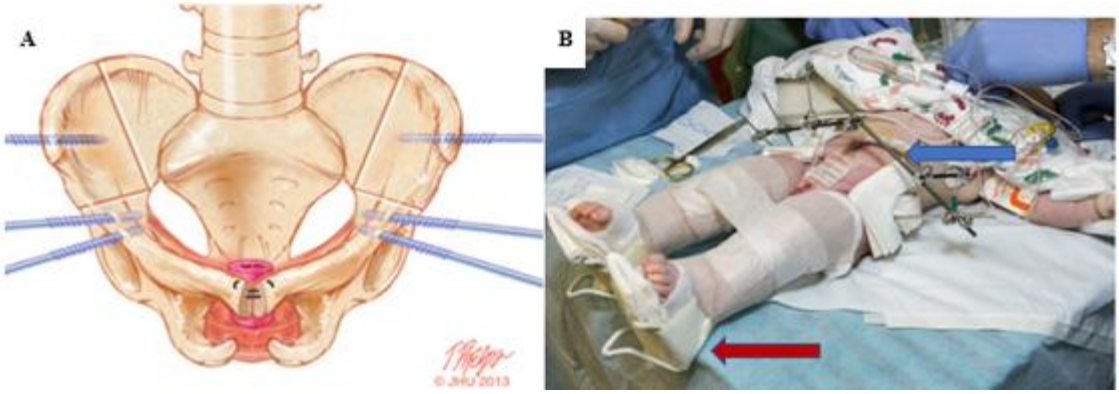
<u>Phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu</u>

Sửa chữa theo giai đoạn hiện đại

Phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu trong trường hợp hẹp bàng quang mạn tính (CE) tương tự như trong trường hợp hẹp bàng quang mạn tính (CBE). Việc khâu nối hai nửa bàng quang về phía sau chuyển đổi khuyết tật từ CE sang CBE và bao gồm việc bóc tách các mặt bên của hai nửa bàng quang khỏi thành bụng, và khâu kín ở đường giữa. Khôi phục cấu trúc giải phẫu bằng cách đặt bàng quang và niệu đạo sau sâu vào khung chậu vẫn là yếu tố then chốt trong việc tái tạo phẫu thuật thành công. Việc thu hẹp khung chậu giúp đạt được mục tiêu này, cho phép tái tạo thành bụng và đường tiết niệu; tuy nhiên, điều này thường đòi hỏi phải cắt xương chậu và cố định, như sẽ được mô tả chi tiết hơn ở phần sau của chương này.

Hình 6. Phẫu thuật sửa chữa dị tật bàng quang bẩm sinh theo từng giai đoạn hiện đại. Ảnh chụp sau phẫu thuật của bệnh nhân được thấy trong ảnh chụp trước phẫu thuật ở Hình 3 Lưu ý vị trí đặt đinh cố định xương trước khi sử dụng thiết bị cố định ngoài.

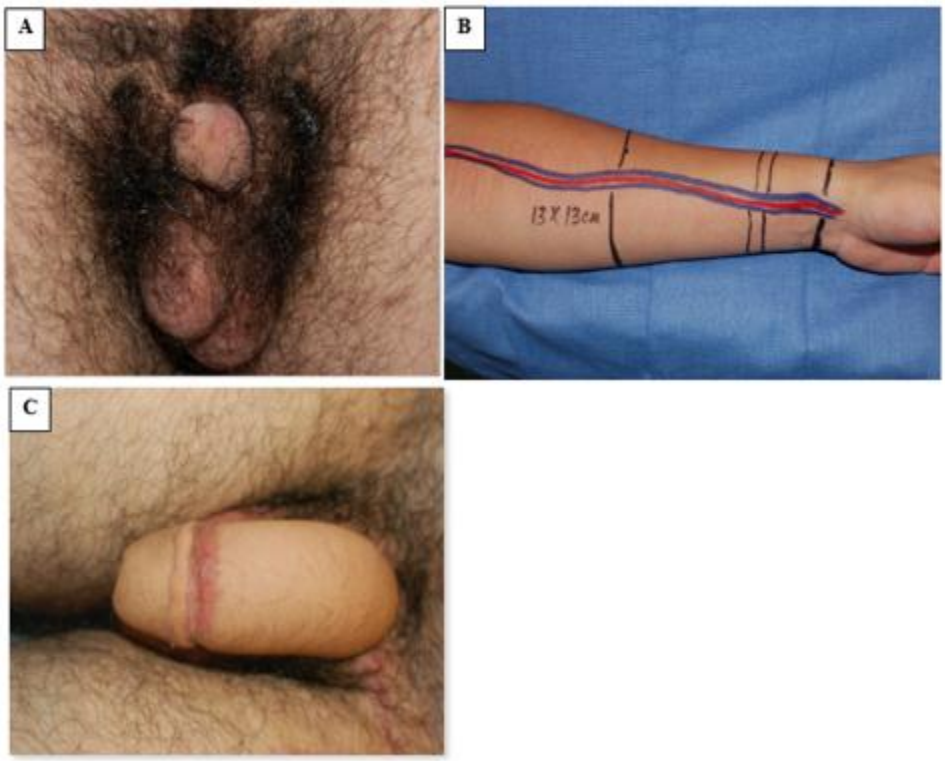
Khuyết tật thành bụng lớn được tìm thấy trong CE đặt ra thách thức đáng kể trong việc tái tạo thành bụng không căng Hình 7. Việc không xem xét lực căng tại thời điểm đóng vết mổ có thể ảnh hưởng đến tỷ lệ đóng vết mổ thành công và hình thành lỗ rò. Các vật liệu sinh học như Alloderm (Allergan, Branchburg, NJ) đã cho thấy nhiều hứa hẹn trong việc lấp đầy khoảng trống thiếu mô thành bụng đồng thời mang lại khả năng đóng vết mổ không căng. Ngoài ra, Alloderm còn được sử dụng như một biện pháp hỗ trợ để giảm nguy cơ rò rỉ vùng xương mu bằng cách che phủ đường khâu giữa hai xương mu trong quá trình tái tạo đường tiết niệu.



Hình 7 A, vị trí cắt xương chậu trước hai bên và xương chậu dọc kết hợp được đánh dấu trên xương với vị trí lý tưởng để đặt đinh ghim. B, phương pháp kéo giãn Buck cải tiến (mũi tên đỏ) và cố định ngoài (mũi tên xanh) ở bên phải.

Để đảm bảo sự phù hợp với giới tính được chỉ định, việc tái tạo bộ phận sinh dục ngoài được thực hiện càng sớm càng tốt trong giai đoạn sau sinh. Ở nam giới về mặt di truyền, điều này sẽ đảm bảo họ được nuôi dạy phù hợp với kiểu hình của mình. Mặc dù các tác động tâm lý xã hội và tâm lý tình dục lâu dài của trẻ em trải qua chuyển đổi giới tính hiện đang là chủ đề được quan tâm rộng rãi, như đã thảo luận trước đó, các nghiên cứu mô học về tinh hoàn ở nam giới đã trải qua chuyển đổi giới tính xác nhận cấu trúc mô học bình thường, ngay cả khi bị tinh hoàn ẩn.[41]Do mô dương vật thường không đối xứng và kém phát triển, việc tái tạo dương vật vẫn còn nhiều thách thức với kết quả không đồng nhất.

Phẫu thuật tạo hình dương vật đã nổi lên như một lựa chọn tái tạo thành công để thay thế dương vật, mặc dù việc này thường bị trì hoãn cho đến cuối tuổi vị thành niên Hình 8. Tuy nhiên, trong những trường hợp thiếu mô đến mức cần phải chuyển đổi giới tính từ nam sang nữ, phẫu thuật tái tạo bộ phận sinh dục ban đầu nên nối hai nửa dương vật ở đường giữa để tạo thành âm vật. Tuy nhiên, khi mô dương vật đủ, phẫu thuật sửa chữa tật lỗ niệu đạo trên được thực hiện khi trẻ được 1 tuổi, thường sử dụng phương pháp sửa chữa Cantwell-Ransley đã được mô tả rõ ràng. Ở nữ giới về mặt di truyền, phẫu thuật tái tạo âm đạo được thực hiện sớm, còn ở nam giới chuyển giới, phẫu thuật tái tạo âm đạo nhân tạo được thực hiện muộn hơn và cần nong giãn âm đạo nhân tạo trong thời gian dài. Do niệu đạo ngắn hơn ở nữ giới về mặt di truyền, việc sửa chữa chứng hở niệu đạo đơn độc thường được kết hợp với phẫu thuật tái tạo cổ bàng quang Young-Dees-Leadbetter (BNR), tạo hình gò mu và tạo hình âm vật.



Hình 8. Phẫu thuật tạo hình dương vật bằng vạt da tự do cẳng tay. A, ảnh chụp trước phẫu thuật với mô dương vật bình thường. B, chuẩn bị mô vạt da cẳng tay và hệ mạch máu liên quan trong quá trình phẫu thuật. C, ảnh chụp sau phẫu thuật thể hiện kết quả của phẫu thuật tạo hình dương vật.

Tầm quan trọng của phẫu thuật cắt xương

Phẫu thuật cắt xương đã nổi lên như một yếu tố quan trọng trong việc đóng kín thành công ở hầu hết trẻ em mắc CBE và được chỉ định cho tất cả trẻ em mắc CE tại thời điểm đóng kín bàng quang. Phẫu thuật cắt xương (osteotomy) giúp điều chỉnh tình trạng giãn rộng khớp mu và cho phép định vị đúng vị trí bàng quang và niệu đạo sau sâu nhất có thể trong khung chậu, đồng thời tạo điều kiện thuận lợi cho việc tái tạo bàng quang và thành bụng với lực căng tối thiểu. Lực căng giảm này tương quan với tỷ lệ rách vết mổ và thoát vị bụng sau phẫu thuật thấp hơn. Ngoài ra, phẫu thuật cắt xương đã được chứng minh là làm giảm khả năng xảy ra các biến chứng nghiêm trọng từ 89% ở bệnh nhân được phẫu thuật mà không cắt xương xuống còn 17% ở trẻ em được phẫu thuật có cắt xương. Điều này đã được xác nhận trong một loạt nghiên cứu lớn trên 80 bệnh nhân CE , báo cáo tỷ lệ sửa chữa dị tật bẩm sinh bàng quang thành công là 91% với phương pháp cắt xương được thực hiện cùng lúc với việc đóng vết mổ. Mặc dù phẫu thuật cắt xương đã hỗ trợ việc đóng kín thành công, nhưng người ta không thấy nó có tác động đến khả năng kiểm soát tiểu tiện về sau ở bệnh nhân mắc CE .

Phẫu thuật cắt xương chậu trước và xương chậu dọc hai bên kết hợp là phương pháp được ưu tiên tại cơ sở của chúng tôi và được phối hợp với phẫu thuật đóng bàng quang trong một phương pháp được gọi là Quy trình Hai Giai đoạn (DSP). Phương pháp phẫu thuật cắt xương chậu ở tư thế nằm ngửa này mang lại lợi ích bổ sung là không cần phải thay đổi tư thế bệnh nhân trước khi khâu kín bàng quang và thành bụng - Hình 7. Do tránh được đường mổ phía sau, nguy cơ làm tổn thương bất kỳ vết khâu cột sống nào cũng được giảm thiểu. Ngoài ra, phẫu thuật cắt xương chậu cho phép giảm dần kích thước xương chậu bằng cố định ngoài từ 2 đến 3 tuần trước khi khâu kín bàng quang và thành bụng. Phương pháp này thường được sử dụng trong trường hợp giãn khớp mu quá rộng (> 10 cm) và đã được áp dụng thành công trên một bệnh nhân có độ giãn khớp mu lên đến 16 cm. Tại cơ sở của chúng tôi, phương pháp cố định ngoài và kéo giãn Buck cải tiến được duy trì trong 6 đến 8 tuần để đảm bảo vết thương lành tốt. Theo kinh nghiệm của chúng tôi, kỹ thuật bất động này mang lại kết quả vượt trội với tỷ lệ thất bại chỉ 3,8% trong việc đóng kín vết thương ban đầu, so với 65,7% đối với phương pháp bất động bằng bó bột spica.

Tái tạo một giai đoạn

Một phương pháp khác để điều trị cho bệnh nhân mắc CE là phương pháp điều trị một bước, hay còn gọi là điều trị sửa chữa hoàn toàn dị tật bẩm sinh bàng quang (CPRE), được Grady và Mitchell phổ biến. Không giống như phương pháp phẫu thuật tái tạo bụng và bàng quang theo từng giai đoạn, tiếp theo là sửa chữa chứng hở niệu đạo và phẫu thuật kiểm soát tiểu tiện, phương pháp phẫu thuật một giai đoạn kết hợp các khía cạnh từ mỗi giai đoạn thành một lần phẫu thuật duy nhất. Quy trình này tương tự như quy trình được mô tả cho CBE , tuy nhiên nó xem xét thời điểm đóng vết mổ liên quan đến thoát vị rốn, nhấn mạnh việc trì hoãn đóng vết mổ đối với thoát vị rốn lớn hoặc các vấn đề y tế nghiêm trọng khác. Một số người khác kết luận rằng mặc dù phẫu thuật một giai đoạn có thể áp dụng cho một nhóm bệnh nhân nhất định, nhưng các yếu tố khác có thể ngăn cản việc sử dụng nó là bàng quang nhỏ, giãn khớp mu >6 cm, hoặc các tình trạng y tế khác như dị tật cột sống, ngay cả khi không có dị tật bàng quang bẩm sinh, cũng có thể cần nhiều cuộc phẫu thuật. Trong một loạt ca bệnh giới hạn gồm 6 bệnh nhân, Lee *và cộng sự* đã báo cáo về việc đóng kín thành công với phương pháp sửa chữa ban đầu hoàn chỉnh. Tuy nhiên, họ cũng lưu ý sự phát triển của vách ngăn bàng quang ở đường giữa kèm theo chứng thận ứ nước ở hai trẻ. Ngoài ra, một trẻ đi tiểu tự nhiên và một trẻ khác đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng (AC).

Những người ủng hộ kỹ thuật này cho rằng nó có thể làm giảm chi phí, tỷ lệ mắc bệnh và tổn thương liên quan đến nhiều cuộc phẫu thuật, và thậm chí kích thích sự phát triển sớm của bàng quang. Trong trường hợp này, phẫu thuật sửa chữa chứng lỗ niệu đạo trên được thực hiện bằng cách tháo rời dương vật, trong đó tấm niệu đạo được tách hoàn toàn khỏi thể hang. Điều này cho phép đóng niệu đạo và định vị cổ bàng quang ở phía sau trong khung chậu. Những người ủng hộ CPRE cho rằng số lượng ca phẫu thuật để đạt được khả

năng kiểm soát tiểu tiện giảm đi là do sức cản đường ra bàng quang tăng lên ở độ tuổi sớm. Tuy nhiên, nhiều bệnh nhân vẫn cần BNR và đáng chú ý là chỉ có 20-56% bệnh nhân CPRE vẫn bị són tiểu đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện sau khi thực hiện thêm BNR .

Biến chứng

Cả phương pháp sửa chữa một thì và sửa chữa nhiều giai đoạn đều là những kỹ thuật tái tạo được chấp nhận trong CE . Mặc dù mỗi phương pháp đều có ưu điểm riêng, nhưng các kết quả được báo cáo cho thấy tỷ lệ thất bại của phương pháp tái tạo một thì là 48% so với 15% đối với phương pháp sửa chữa nhiều giai đoạn. Vết thương bị hở, sa bàng quang, tắc nghẽn đường ra bàng quang và hình thành lỗ rò bàng quang-da đều được coi là những trường hợp khâu không thành công và đã được báo cáo ở cả hai kỹ thuật một thì và nhiều giai đoạn.

Với cả hai phương pháp phẫu thuật, mục tiêu chính là đóng kín bàng quang thành công. Việc đóng kín thất bại sẽ gây hậu quả nghiêm trọng cho bệnh nhân và gia đình. Bệnh nhân bị thất bại trong việc đóng kín bàng quang ban đầu ở bệnh nhân bị hẹp bàng quang mạn tính (CE) sẽ phải trải qua nhiều cuộc phẫu thuật hơn và tiếp xúc với thuốc gây mê toàn thân. Mặc dù việc đóng kín bàng quang thất bại ở bệnh nhân bị hẹp bàng quang mạn tính (CBE) ảnh hưởng tiêu cực đến khả năng kiểm soát tiểu tiện về sau, nhưng tác động này đến khả năng kiểm soát tiểu tiện lại ít rõ rệt hơn ở bệnh nhân bị hẹp bàng quang mạn tính (CE) vì hầu hết các bệnh nhân này đều cần thêm các thủ thuật hỗ trợ kiểm soát tiểu tiện bất kể kết quả ban đầu như thế nào. Hậu quả không chỉ dừng lại ở các ca phẫu thuật bổ sung mà còn bao gồm cả những khó khăn về tài chính. Goldstein *và cộng sự* đã thực hiện phân tích chi phí ở bệnh nhân mắc chứng tiểu không tự chủ (CE) và nhận thấy rằng với ca phẫu thuật sửa chữa CE thành công , chi phí để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện là khoảng 196.000 đô la, trong khi chi phí để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện tăng lên 407.000 đô la sau khi ca phẫu thuật đóng bàng quang ban đầu thất bại.

Một nghiên cứu quy mô lớn đánh giá các yếu tố dự báo thành công của phẫu thuật đóng kín bàng quang bẩm sinh cho thấy rằng phẫu thuật đóng kín bàng quang theo từng giai đoạn , cùng với việc sử dụng phẫu thuật cắt xương chậu, là những yếu tố dự báo độc lập quan trọng cho sự thành công của phẫu thuật. Ngoài ra, sau khi đóng kín bàng quang, việc bất động sau phẫu thuật là rất quan trọng đối với sự thành công. Vì lý do này, chúng tôi khuyến nghị sử dụng phương pháp cố định ngoài kết hợp với kéo giãn, như thường lệ tại cơ sở của chúng tôi. Các phương pháp khác, chẳng hạn như bó bột spica, có thể không đảm bảo cố định đầy đủ và do đó có thể dẫn đến tăng nguy cơ thất bại trong tái tạo khung chậu. Biến chứng sau phẫu thuật cắt xương hiếm gặp và thường tự khỏi, nhưng bao gồm tăng nguy cơ liệt thần kinh và cơ tạm thời (thường tự khỏi trong vòng 12 tuần sau phẫu thuật), chậm liền xương chậu và nhiễm trùng hoặc viêm tại vị trí đặt đinh. Theo kinh

nghiệm tại cơ sở của các tác giả, mặc dù phẫu thuật cắt xương chậu kèm bất động sau phẫu thuật có thể kéo dài thời gian nằm viện, nhưng việc giảm đáng kể tỷ lệ thất bại được coi là đáng giá đối với bệnh nhân và các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe.

Các bằng chứng mới nổi cho thấy thời điểm đóng vết mổ ban đầu ảnh hưởng đến tỷ lệ thành công. Năm 2014, Shah và cộng sự đã báo cáo kết quả trên 60 bệnh nhân mắc chứng thoát vị rốn và nhận thấy rằng việc tăng 1 cm khoảng cách giữa hai lỗ thoát vị trước khi đóng vết mổ làm tăng 2,64 lần khả năng thất bại trong lần đóng vết mổ đầu tiên. Sau đó, việc thực hiện phẫu thuật cắt xương và trì hoãn đóng vết mổ, đồng thời cho phép sử dụng dụng cụ cố định ngoài để giảm khoảng cách giữa hai lỗ thoát vị, đã làm tăng tỷ lệ thành công. Điều thú vị là, 77% bệnh nhân thất bại trong lần đóng vết mổ đầu tiên được đóng vết mổ trong tuần đầu tiên sau sinh, so với 26% bệnh nhân được đóng vết mổ theo từng giai đoạn. Ngoài ra, chỉ có 31% bệnh nhân trong nhóm thất bại được thực hiện phẫu thuật cắt xương trong lần đóng vết mổ đầu tiên, so với 82% bệnh nhân được đóng vết mổ theo từng giai đoạn. Các chiến lược bảo vệ khác chống lại thất bại bao gồm trì hoãn việc đóng bàng quang ban đầu cho đến sau khi đóng thoát vị rốn. Cuối cùng, 92% bệnh nhân có vết thương được khâu kín thành công đã trải qua phẫu thuật cắt xương. Những kết quả này, chứng minh sự thành công ngày càng tăng trong việc sửa chữa ban đầu bị trì hoãn, đã được hỗ trợ bởi một loạt nghiên cứu khác cho thấy tỷ lệ thất bại trong việc đóng bàng quang ban đầu ở những bệnh nhân được đóng bàng quang trong vòng 30 ngày đầu đời cao hơn so với những bệnh nhân được đóng bàng quang sau 30 ngày tuổi (47,7% so với 19,3%).

Để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện sau khi phẫu thuật đóng bàng quang lần đầu thất bại, cần phải thực hiện phẫu thuật đóng bàng quang lần thứ hai. Tương tự như những phát hiện được báo cáo bởi Shah *và cộng sự* , Davis và các đồng nghiệp nhận thấy rằng độ tuổi khi thực hiện phẫu thuật đóng bàng quang lần thứ hai có thể dự đoán được sự thành công chung. Họ báo cáo rằng những bệnh nhân có phẫu thuật đóng bàng quang lần thứ hai thành công thường lớn hơn một tuổi so với những bệnh nhân thất bại trong phẫu thuật này (tuổi trung bình 104 tuần so với 38 tuần). Việc đóng kín vết mổ thứ phát thành công có thời gian trì hoãn trung bình là 154 tuần, so với thời gian trì hoãn trung bình là 30 tuần ở những trường hợp đóng kín vết mổ thứ phát thất bại. Thất bại trong phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu ở trẻ em mắc dị tật bàng quang bẩm sinh là một vấn đề nghiêm trọng vì nó có thể dẫn đến sự phát triển chậm của bàng quang và mất cấu trúc bàng quang, điều này có thể khiến việc kiểm soát tiểu tiện trở nên khó khăn hơn, thậm chí là không thể.

Đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện

Do sự kết hợp thường xuyên của các dị tật tiềm ẩn—bàng quang nhỏ, bàng quang kém đàn hồi, cổ bàng quang thông rộng (nếu có), và các dị tật cột sống góp phần gây ra rối loạn

chức năng ruột và bàng quang do thần kinh—khả năng kiểm soát tiểu tiện là rất thấp. Tuy nhiên, kiểm soát tiểu tiện vẫn là mục tiêu cuối cùng trong phẫu thuật tái tạo dị tật bàng quang bẩm sinh để giúp trẻ em có thể sống cuộc sống bình thường hơn. Để đạt được mục tiêu này, thường cần thêm các thủ thuật bổ sung, như đã được Maruf *và cộng sự* xác nhận trong một loạt nghiên cứu lớn, báo cáo rằng bệnh nhân cần trung bình 2 (phạm vi 1–4) thủ thuật kiểm soát tiểu tiện để đạt được khoảng thời gian khô ráo hơn 3 giờ.

Trong một nghiên cứu quy mô lớn từ cơ sở của các tác giả đánh giá kết quả ở 80 bệnh nhân mắc hội chứng OEIS phức tạp, dữ liệu về tái tạo đường tiết niệu có sẵn cho 73 bệnh nhân. Trong số 40 bệnh nhân không bị són tiểu, 38 người giữ lại bàng quang tự nhiên của mình trong khi 2 người có bàng quang nhân tạo từ ruột non (túi Koch). Trong số 38 bệnh nhân có bàng quang tự nhiên, 30 người (79%) được tạo kênh dẫn lưu nước tiểu có khả năng kiểm soát (chuyển hướng nước tiểu có kiểm soát, CUD) bằng ruột thừa (n = 3) hoặc đoạn ruột (n = 27), và 32 người (84%) cũng được phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng (AC) trước khi đạt được tình trạng không bị són tiểu. Chỉ có 9 bệnh nhân (24%) duy trì được niệu đạo thông thoáng và có khả năng kiểm soát. Trong tổng hợp các nghiên cứu đánh giá khả năng kiểm soát tiểu tiện ở bệnh CE , AC được yêu cầu ở tới 50% bệnh nhân và tỷ lệ khô ráo tổng thể là 72%.

Các biện pháp hỗ trợ thêm cho việc kiểm soát tiểu tiện, AC và CUD , tiềm ẩn những biến chứng riêng biệt bao gồm tăng tiết chất nhầy, sỏi bàng quang, nhiễm khuẩn mãn tính và polyp biểu mô. Các vấn đề lâu dài khác phát sinh từ AC bao gồm nhiễm toan chuyển hóa mãn tính và, ít phổ biến hơn, ung thư. Theo thời gian, lỗ mở được tạo ra cho CUD có thể bị hẹp, sa, hoại tử hoặc rò rỉ, cần phải phẫu thuật chỉnh sửa.

Ở nữ giới có cấu trúc gen di truyền bình thường, khả năng kiểm soát tiểu tiện có thể đạt được sau phẫu thuật Young-Dees-Leadbetter BNR , mặc dù hầu hết bệnh nhân cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ. Các kỹ thuật được sử dụng ở cả nam và nữ để tăng dung tích bàng quang đã được mô tả trước đây, bao gồm việc kết hợp đoạn ruột già (nếu có), ruột non và ruột già, và ít phổ biến hơn là dạ dày. Việc đạt được khả năng kiểm soát đại tiện khó khăn hơn nhiều ở bệnh nhân chuyển giới từ nam sang nữ và việc tạo hậu môn nhân tạo có khả năng kiểm soát đại tiện có thể là chiến lược có lợi nhất về lâu dài.[17]Bất kể phương pháp nào được sử dụng, theo kinh nghiệm của cơ sở chúng tôi, trẻ em thường kiểm soát được việc tiểu tiện ở độ tuổi trung bình là 11 tuổi. Trong một nghiên cứu quy mô lớn đánh giá khả năng kiểm soát tiểu tiện ở bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh, 50% (35 trong số 61) trẻ đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện, trong đó 30/35 trẻ đặt ống thông tiểu gián đoạn qua lỗ mở có khả năng kiểm soát tiểu tiện và số còn lại đi tiểu hoặc đặt ống thông tiểu qua niệu đạo.

Gợi ý theo dõi

Bệnh nhân mắc chứng bàng quang lộn ngoài, gia đình họ và các đội ngũ y tế và phẫu thuật điều trị sẽ hình thành một mối liên kết đặc biệt, độc đáo trong y học. Sau khi tái tạo đường tiết niệu và thành bụng, và nếu có thể sửa chữa chứng lỗ niệu đạo trên, trọng tâm trong quản lý chuyển sang bảo vệ đường tiết niệu trên. Vì mục đích này, tại cơ sở của tác giả, chúng tôi theo dõi bất kỳ dấu hiệu trào ngược nào bằng cách chụp bàng quang và nội soi bàng quang hàng năm đồng thời theo dõi sự phát triển của bàng quang. Ở trẻ em trong độ tuổi đi học (ít nhất 5-7 tuổi), chúng tôi đánh giá dung tích bàng quang, động học niệu và khả năng tham gia vào việc chăm sóc bản thân của trẻ, thông qua việc đánh giá sự khéo léo và trưởng thành, trước khi tái tạo cổ bàng quang.

Kết luận

CE là một dị tật bẩm sinh đa hệ thống nghiêm trọng, từng khiến trẻ em dễ mắc bệnh tật và thậm chí tử vong. Tuy nhiên, những tiến bộ vượt bậc trong điều trị phẫu thuật và y tế đối với những trẻ này đã giúp chúng có thể sống gần như bình thường đến tuổi trưởng thành. Thành công trong điều trị hiện đại bắt nguồn từ phương pháp tiếp cận đa ngành để vượt qua những thách thức mà bệnh nhân phải đối mặt. Khi những bệnh nhân này tiếp tục sống khỏe mạnh đến tuổi trưởng thành, chúng ta sẽ tiếp tục tìm hiểu thêm về chất lượng cuộc sống và các cách thức để tối ưu hóa chức năng tổng thể của bệnh nhân.

Điểm chính

- Chẩn đoán chu sinh chính xác và toàn diện là rất quan trọng trong việc tổ chức chăm sóc đa ngành phù hợp—siêu âm chức năng (fUS) và cộng hưởng từ chức năng (fMRI) là những phương pháp hữu ích trong nỗ lực này.
- Việc chăm sóc sau sinh ban đầu cần đảm bảo bệnh nhân ổn định về mặt y tế. Sau khi ổn định, cần tiến hành khám sức khỏe toàn diện và chụp chiếu hình ảnh thích hợp để đảm bảo nhận diện đầy đủ tất cả các dị tật liên quan.
- Phẫu thuật tái tạo vùng bụng và đường tiết niệu chỉ có thể được tiến hành sau khi bác sĩ phẫu thuật thần kinh đánh giá và xác định xem có liên quan đến cột sống hoặc hệ thần kinh trung ương hay không.
- Bất kỳ phần ruột già còn sót lại nào của những đứa trẻ này đều phải được bảo tồn bằng mọi giá vì nó có thể được sử dụng trong phẫu thuật tái tạo đường tiêu hóa hoặc đường tiết niệu sinh dục.
- Việc tách bàng quang khỏi đường tiêu hóa đồng thời với dẫn lưu phân là bước quan trọng trước khi tiến hành tái tạo trong tương lai. Phẫu thuật mở thông đại tràng tận cùng đã nổi lên như một hình thức dẫn lưu phân ít gây biến chứng nhất.
- Theo dõi sát sao sau phẫu thuật tái tạo ở những bệnh nhân này là điều cần thiết để đảm bảo bảo tồn chức năng đường tiết niệu trên.

Định hướng tương lai

Nghiên cứu hiện tại đang tìm cách cải thiện tư vấn và giảm tỷ lệ mắc bệnh liên quan đến phẫu thuật bằng cách phát triển các công cụ dự đoán tốt hơn cho bệnh nhân và gia đình. Tư vấn tốt hơn có thể đạt được thông qua các công cụ, chẳng hạn như các công cụ dự đoán dung tích và sự phát triển của bàng quang (Sholklapper *et al* 2022, đã gửi), điều này có thể ảnh hưởng đến phẫu thuật trong tương lai và khả năng đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện. Ngoài ra, nghiên cứu khoa học cơ bản đánh giá sự khác biệt về cấu trúc siêu hiển vi giữa bàng quang dị tật bẩm sinh và bàng quang bình thường cùng độ tuổi có thể cung cấp cái nhìn rõ ràng hơn về đường cong tăng trưởng bàng quang khác nhau ở những bệnh nhân này. Việc sử dụng hình ảnh để đánh giá giải phẫu sàn chậu như một công cụ lập kế hoạch phẫu thuật cung cấp thêm thông tin cho việc ra quyết định trong quá trình phẫu thuật và việc sử dụng hình ảnh này dự kiến sẽ được mở rộng. Về lâu dài, việc giải quyết lĩnh vực tiết niệu học chuyển dịch đang phát triển và việc chăm sóc những đứa trẻ này khi chúng bước vào tuổi trưởng thành sẽ giúp tối ưu hóa việc chăm sóc cho những bệnh nhân này. Cuối cùng, việc mở rộng y học từ xa để tư vấn giữa các trung tâm y tế có thể cải thiện giao tiếp liên quan đến tình trạng hiếm gặp này và cải thiện sức khỏe của bệnh nhân và gia đình thông qua việc giảm bớt gánh nặng liên quan đến khả năng tiếp cận, đi lại và chi phí.

Chương 23: Cập nhật điều trị tật lộ bàng quang (Updates in Exstrophy Management)

Phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh kèm thoát vị niệu đạo (EEC) bao gồm một loạt các dị tật bẩm sinh, tất cả đều phát sinh từ cùng một khiếm khuyết phôi thai, từ thoát vị niệu đạo đơn giản do tuyến đến thoát vị hậu môn bẩm sinh.

Dịch tễ học

Hội chứng dị tật bàng quang lộn ngoài - lỗ niệu đạo trên - hậu môn lộn ngoài (BEEC) thường gặp hơn ở người da trắng. Dị tật bàng quang lộn ngoài cổ điển (BEX) là thể chiếm ưu thế (50%), xảy ra ở 2,15 - 3,3/100.000 ca sinh sống, và dị tật hậu môn lộn ngoài (CEX) được thấy ở 1/200.000 ca. Trong những thập kỷ gần đây, sự nghi ngờ về chẩn đoán đã tăng lên nhờ những tiến bộ trong y học bào thai.

Ở đây, số lượng cá thể đực chiếm ưu thế và tỷ lệ nam/nữ được ghi nhận nằm trong khoảng 2,3-6:1.[4]Tuy nhiên, dị tật lộn ngoài hậu môn xảy ra ở cả hai giới (tỷ lệ 1:1).

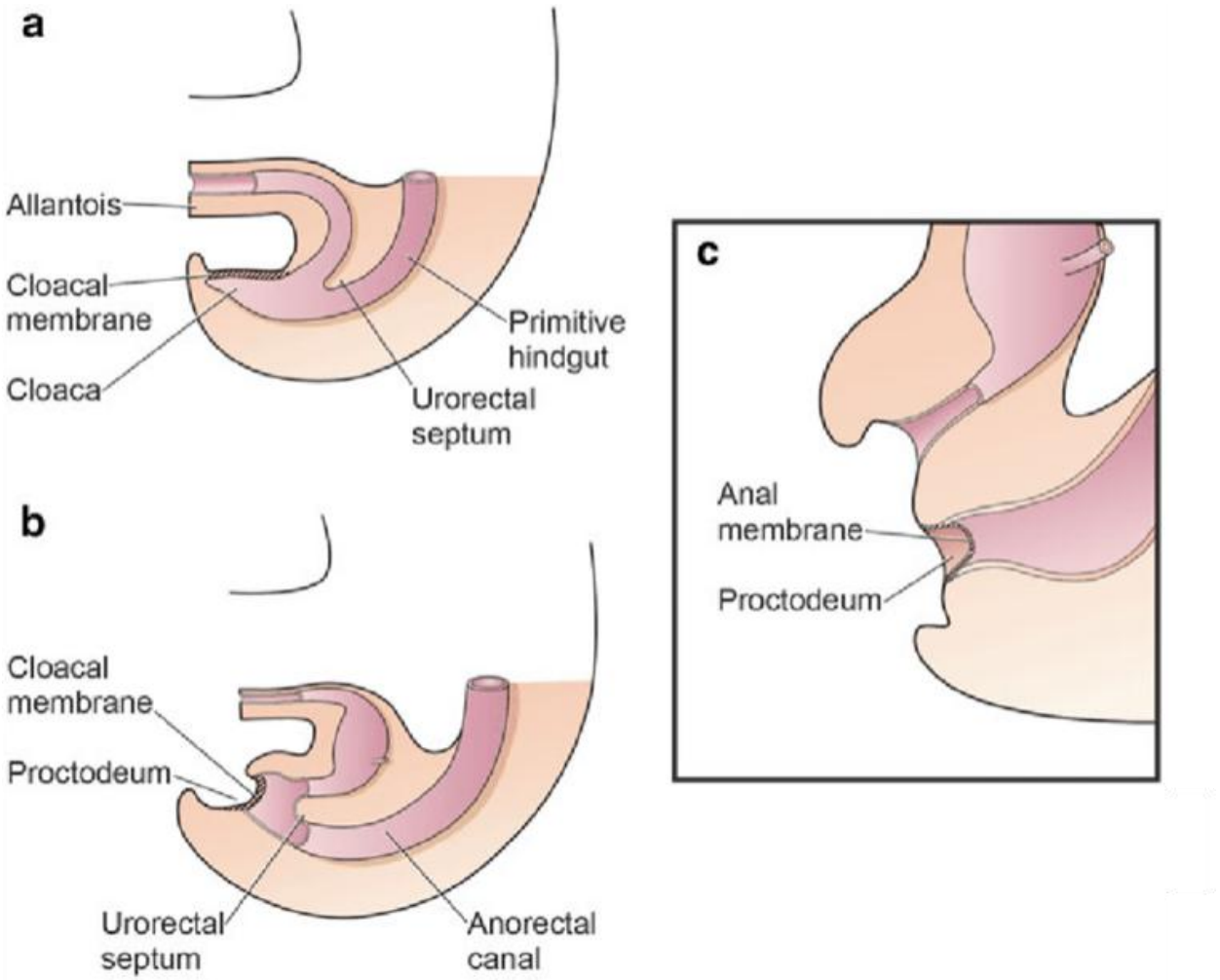
Tỷ lệ tử vong ở bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh (bladder exstrophy) thấp (4%). Nhờ những tiến bộ trong kỹ thuật phẫu thuật và phương pháp điều trị hiện nay, tỷ lệ sống sót lâu dài của những bệnh nhân này rất tốt, cho thấy sự cải thiện về khả năng sinh sản và

chức năng tình dục ở cả phụ nữ và nam giới mắc BEX . Hơn nữa, tỷ lệ sống sót của trẻ em mắc CEX đã tăng từ 50% vào năm 1960 lên hơn 80% hiện nay.

Nguyên nhân gây bệnh

Phôi học

Sự phân chia của hậu môn nguyên thủy thành xoang niệu sinh dục và ruột sau xảy ra trong ba tháng đầu của thai kỳ, cùng thời điểm thành bụng trước được hình thành. Màng hậu môn là một lớp hai lớp nằm ở đầu đuôi của đĩa mầm chiếm phần thành bụng dưới rốn. Sự phát triển mô trung bì giữa lớp ngoại bì và nội bì của màng hậu môn hai lớp dẫn đến sự hình thành cơ bụng dưới và xương chậu. Sau khi quá trình phát triển mô trung bì diễn ra, vách ngăn niệu trực tràng tiến về phía đuôi và chia hậu môn thành bàng quang ở phía trước và trực tràng ở phía sau. Ở phía xa, vách ngăn gặp phần còn lại phía sau của màng hai lớp, cuối cùng bị thủng và tạo thành lỗ niệu sinh dục và hậu môn. Các củ sinh dục đối xứng di chuyển vào giữa và hợp nhất ở đường giữa, phía trên màng lưng trước khi bị thủng. Sự trục trặc trong quá trình di chuyển của các tế bào trung mô giữa lớp ngoại bì và nội bì của thành bụng dưới gây ra sự mất ổn định của màng hậu môn.[5]Sự vỡ sớm của màng này, trước khi nó di chuyển xuống phía đuôi, dẫn đến sự phát triển của nhóm dị tật dưới rốn này. Mức độ của khuyết tật dưới rốn và giai đoạn phát triển khi xảy ra sự vỡ sẽ quyết định xem kết quả là bàng quang lộn ngoài, hậu môn lộn ngoài hay lỗ niệu đạo trên. Nếu sự vỡ xảy ra sau khi đường tiết niệu sinh dục và đường tiêu hóa đã tách rời hoàn toàn, sẽ xảy ra dị tật bàng quang lộn ngoài điển hình . Tuy nhiên, nếu điều này xảy ra trước khi vách ngăn niệu trực tràng hạ xuống, sẽ có sự lộ ra ngoài của đường tiết niệu dưới và phần xa của đường tiêu hóa, dẫn đến hậu môn lộn ngoài Hình 1.



Hình 1. Sự phân chia của hậu môn chung thành xoang niệu sinh dục nguyên thủy phía trước và trực tràng phía sau trong khoảng từ tuần thứ 4 đến tuần thứ 6 của thai kỳ.

Lý thuyết liên quan nhất đến sự phát triển phôi thai trong bệnh lộn ngoài tử cung, được Marshall và Muecke đưa ra, Bài viết mô tả khiếm khuyết cơ bản là sự phát triển quá mức bất thường của màng hậu môn dưới, ngăn cản sự di chuyển vào giữa của mô trung mô. Do đó, sự phát triển đúng cách của thành bụng không xảy ra. Thời điểm vỡ của khiếm khuyết hậu môn này quyết định mức độ nghiêm trọng của bệnh. Thủng trung tâm dẫn đến dị tật lộn ngoài tử cung điển hình có tỷ lệ mắc cao nhất (60%), trong khi các biến thể lộn ngoài tử cung chiếm 30% và lộn ngoài tử cung chiếm 10%.

Một số giả thuyết khác được đưa ra liên quan đến nguyên nhân gây ra phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh kèm niệu đạo lệch vị trí. Ambrose và O'Brian. Giả thuyết cho rằng sự phát triển bất thường của các gò sinh dục với sự hợp nhất ở đường giữa bên dưới chứ không phải bên trên màng hậu môn dẫn đến dị tật lộn ngoài tử cung. Một giả thuyết khác mô tả sự gắn kết bất thường của cuống cơ thể ở phía đuôi với sự thất bại trong việc chèn mô trung mô ở đường giữa. Do sự thất bại này, quá trình di chuyển hậu môn vào sâu trong

khoang bụng không xảy ra. Màng hậu môn vẫn nằm ở vị trí nông dưới rốn biểu thị một trạng thái phôi thai không ổn định với xu hướng phân rã mạnh. Dường như không có lý thuyết nào giải thích được tất cả các khía cạnh của phức hợp bệnh lý được quan sát trên lâm sàng và các nghiên cứu sâu hơn vẫn đang được tiến hành để mô tả đầy đủ quá trình phát triển dẫn đến phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh kèm hẹp niệu đạo.

Nguyên nhân

Nguyên nhân chính xác của căn bệnh này vẫn chưa được xác định. Tuy nhiên, đã có khẳng định rằng yếu tố khởi phát xảy ra sớm trong thai kỳ. Nhiều nghiên cứu đang được tiến hành cho thấy có thể có cơ sở di truyền cho sự phát triển của các bệnh lý này. Tỷ lệ mắc bệnh cao hơn ở trẻ em có mẹ được dùng liều lượng lớn progesterone trong giai đoạn đầu thai kỳ, như trong các trường hợp điều trị hỗ trợ sinh sản, và ước tính tỷ lệ này cao hơn tới 7,5 lần trong các trường hợp thụ tinh trong ống nghiệm.

Nguy cơ tái phát

Vai trò có thể có của các yếu tố di truyền liên quan đến sự biểu hiện của EEC dựa trên nguy cơ tái phát cao hơn ở con cái của những cá thể bị ảnh hưởng. Theo ước tính của Ives *và* cộng sự, nguy cơ tái phát ở anh chị em ruột là khoảng 1% đối với cha mẹ không có quan hệ huyết thống và không bị ảnh hưởng của các trường hợp BEX . Shapiro *và cộng* sự. Họ ước tính nguy cơ tái phát ở anh chị em ruột có nguồn gốc châu Âu đối với bệnh BEX đơn độc là 1 trên 275, sau khi khảo sát 2.500 gia đình CEB . Họ cũng mô tả nguy cơ mắc bệnh BEX cổ điển tăng gấp 400 lần ở con cái của những người bị ảnh hưởng so với dân số nói chung. Dựa trên tỷ lệ hiện mắc là 3,3:100.000 (~1:30.000) đối với bệnh BEX đơn độc trong các quần thể có nguồn gốc châu Âu, tỷ lệ nguy cơ tái phát ở anh chị em ruột được tính toán là 108 (1:275/1:30.000 ~108). Mặc dù bệnh nhân nữ mắc EEC chỉ chiếm thiểu số, điều thú vị là chỉ những phụ nữ mắc bệnh mới sinh ra con cái cũng mắc bệnh. Trong số các lời giải thích khác, nguy cơ tái phát cao hơn ở nữ giới mắc bệnh có thể là do khuynh hướng di truyền cao hơn đối với EEC (còn gọi là hiệu ứng Carter).

Sự tái phát trong gia đình

Mặc dù hiện tượng xuất hiện trong gia đình là hiếm gặp, nhưng 30 trường hợp gia đình đa thế hệ được báo cáo đã củng cố giả thuyết về tính nhạy cảm di truyền tiềm ẩn của EEC . Trong hầu hết các gia đình này, có hai thành viên bị ảnh hưởng. Tuy nhiên, trong những trường hợp hiếm gặp, sự di truyền của EEC có thể phù hợp với kiểu di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường với độ thâm nhập giảm hoặc với kiểu di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường hoặc di truyền liên kết X. Những quan sát này cho thấy có một hoặc nhiều gen có ảnh hưởng chính đến kiểu hình, mặc dù trong hầu hết các trường hợp, cần có thêm các yếu tố gây bệnh khác để kiểu hình xuất hiện. Một nhóm nhỏ các trường hợp có thể tuân theo quy luật di truyền Mendel, trong khi ở đa số, EEC được di truyền như một đặc điểm

phức tạp với nhiều yếu tố di truyền (đột biến di truyền hoặc đột biến soma hoặc đột biến dòng mầm mới phát sinh), và các tương tác phức tạp giữa gen với gen, hoặc giữa gen với môi trường góp phần hình thành nên nó.

Di truyền học phân tử của Cộng đồng Kinh tế châu Âu (EEC)

Đến nay , các phân tích di truyền tế bào và phân tử đã phát hiện ra các bất thường nhiễm sắc thể ở 20 bệnh nhân mắc EEC , mặc dù không có bất thường nào trong số này được cho là nguyên nhân gây bệnh. Quan sát thấy các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể ở sáu bệnh nhân. Ngoài ra, người ta còn tìm thấy mối liên hệ với hội chứng Down ở bốn nam giới mắc hội chứng BEX , một nữ giới mắc hội chứng BEX và một bé gái mắc hội chứng CEX . Sự bất thường về số lượng nhiễm sắc thể giới tính ở năm trường hợp này có thể chỉ ra một vị trí nhiễm sắc thể giới tính liên quan đến sự hình thành EEC . Các bất thường về cấu trúc đã được xác định ở sáu trường hợp EEC và một bệnh nhân đồng thời mắc CEX và chứng giảm sắc tố Ito. Mặc dù các điểm đứt gãy chính xác chưa được xác định trong bất kỳ trường hợp nào trong số này, nhưng một số chuyển đoạn liên quan đến vùng q32-ter trên nhiễm sắc thể 9 đã được phát hiện.

Các tác nhân gây quái thai và EEC

Các nghiên cứu về cặp song sinh và dữ liệu dịch tễ học cho thấy các yếu tố môi trường đóng vai trò trong nguyên nhân gây ra dị tật bẩm sinh não (EEC) . Tuy nhiên, các nghiên cứu dịch tễ học hiện có vẫn chưa xác định được các yếu tố gây quái thai chính. Một số nghiên cứu đã khẳng định rằng giới tính nam, chủng tộc, tuổi cha mẹ cao có liên quan đến vấn đề này và tăng số lượng người ngang bằng, ngay cả sau khi điều chỉnh theo độ tuổi. là các yếu tố nguy cơ tiềm ẩn. Gambhir *và cộng sự* . Một số nghiên cứu mô tả việc mẹ tiếp xúc với khói thuốc lá trong giai đoạn quanh thời điểm thụ thai phổ biến hơn đáng kể ở những bệnh nhân mắc CEX so với nhóm bệnh nhân mắc chứng hẹp niệu đạo và BEX cổ điển. Một số báo cáo mô tả sự xuất hiện của EEC ở trẻ sơ sinh được thụ tinh trong ống nghiệm, nhưng vẫn còn tranh cãi liệu tỷ lệ mắc EEC ở trẻ được thụ thai bằng phương pháp thụ tinh trong ống nghiệm có cao hơn dự kiến hay không.

Biểu hiện lâm sàng

Thời kỳ trước sinh

Mặc dù khiếm khuyết ở thành bụng dưới và sự phát triển các cơ quan vùng chậu khá nghiêm trọng, chứng dị tật bàng quang bẩm sinh vẫn khó chẩn đoán chính xác bằng siêu âm trước sinh. Điều này có thể là do tỷ lệ mắc bệnh hiếm gặp và bệnh này thường bị nhầm lẫn với các chẩn đoán phổ biến hơn như thoát vị rốn hoặc thoát vị thành bụng.

Có thể nghi ngờ mắc các bệnh lý này trong thai kỳ khi:

- **Bàng quang không được xác định trên các lần siêu âm liên tiếp (không có dấu hiệu bàng quang đầy).**
- Độ dày của thành bụng giảm đi.
- Có một khối u ở vùng bụng dưới, khối u này sẽ ngày càng nổi rõ hơn khi thai kỳ tiến triển.
- Dây rốn nằm ở vị trí thấp.
- Bộ phận sinh dục có vị trí bất thường (phía trước hoặc phía sau) và khó xác định giới tính của em bé.
- Dương vật ngắn.
- Có sự gia tăng đường kính khung chậu, kèm theo sự tách rời các nhánh xương mu.
- Có hiện tượng thoát vị rốn.
- Có bằng chứng về các dị tật ở chi dưới và/hoặc thoát vị màng tủy (gợi ý dị tật thoát vị bàng quang).

Siêu âm ba chiều và việc sử dụng ngày càng nhiều chụp cộng hưởng từ thai nhi sẽ cải thiện khả năng chẩn đoán dị tật bàng quang và dị tật hậu môn bẩm sinh.[21]Chẩn đoán trước sinh cho phép tư vấn trước sinh và sắp xếp việc sinh nở tại một trung tâm chuyên khoa về dị tật bàng quang bẩm sinh. Điều này cho phép áp dụng phương pháp tiếp cận đa ngành bởi các nhóm chuyên gia giàu kinh nghiệm trong việc xử lý bản chất đặc thù của phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh và niệu đạo lệch vị trí.

Giai đoạn sơ sinh

Hầu hết các biến thể đều dễ dàng nhận biết ngay từ khi sinh ra.

- Dị tật bàng quang lộn ngoài thường gặp hơn ở trẻ sơ sinh đủ tháng và có cân nặng khi sinh tốt.
- Trẻ sơ sinh mắc chứng thoát vị bàng quang thường sinh non và nhẹ cân so với tuổi thai.

Thời thơ ấu

- Các biến thể hiếm gặp có thể không được chú ý.
- Thông thường, bệnh chỉ được phát hiện khi về già thông qua các triệu chứng như tiểu không tự chủ kéo dài hoặc rối loạn dáng đi.

Khám sức khỏe

Trong hội chứng BEX cổ điển , hầu hết các bất thường bao gồm các khiếm khuyết ở thành bụng, bàng quang, cơ quan sinh dục, xương chậu và hậu môn, do đó liên quan đến đường tiết niệu dưới, cơ quan sinh dục và hệ thống cơ xương (chân tay), trong khi ở chứng thoát vị bàng quang trực tràng, có sự ảnh hưởng lớn hơn đến đường tiêu hóa và hệ thần kinh trung ương .

Dị tật bàng quang bẩm sinh cổ điển

Thành bụng dài ra, rốn nằm thấp, ở mép trên của mảng bàng quang; có thể kèm theo thoát vị hoặc thoát vị rốn nhỏ. Bàng quang mở ra phía trước, niêm mạc lộ hoàn toàn; có thể thấy polyp trên bề mặt. Nước tiểu chảy ra từ các lỗ niệu quản trên bề mặt bàng quang. Việc đóng chậm có thể dẫn đến các biến đổi viêm hoặc cơ học hơn nữa với các dấu hiệu viêm niêm mạc như lớp phủ màu trắng, loét và hình thành tăng sản. Các vệt da mỏng bóng, hướng ra ngoài đánh dấu sự chuyển tiếp giữa vùng da bình thường và vùng chuyển sản vảy. Hậu môn nằm phía trước hơn, nhưng chức năng cơ thắt bình thường. Xương mu cách xa nhau và cũng có thể bị ngắn lại và xoay ra ngoài (30%). Chúng có thể sờ thấy ở cả hai bên của khuôn bàng quang và đầu xa của các cạnh tam giác. Thoát vị bẹn hai bên có thể sờ thấy ở hầu hết bệnh nhân cả nam và nữ.

- **BEX ở nữ giới** : có âm vật chẻ đôi, môi lớn tách rời và gò mu phân kỳ Hình 2. Âm đạo ngắn hơn bình thường, sâu không quá 6 cm, nhưng đường kính bình thường. Lỗ âm đạo thường hẹp và nằm ở phía trước. Vì hậu môn cũng nằm ở vị trí phía bụng nên tầng sinh môn bị ngắn lại.
- **BEX ở nam giới :** Dị tật bộ phận sinh dục rất nghiêm trọng và có lẽ là một trong những khía cạnh khó khăn nhất của phẫu thuật tái tạo. Tấm niệu đạo mở và kéo dài dọc theo dương vật ngắn, rộng và cong về phía lưng, từ bàng quang mở đến rãnh tuyến. Cả hai thể hang đều nằm bên dưới tấm niệu đạo. Khám kỹ cho thấy gò tinh và ống phóng tinh là những lỗ nhỏ ở khu vực này, nơi tuyến tiền liệt được cho là nằm ở phía lưng. Quy đầu mở và phẳng Hình 3, và tinh hoàn có kích thước bình thường thường nằm trong bìu.

Hình 2. BEX điển hình với rốn nằm thấp và hậu môn nằm ở phía trước vùng đáy chậu. BEX nữ với bàng quang và tấm niệu đạo mở, cùng với âm vật bị tách đôi.

Hình 3. Trẻ nam giới BEX có dương vật ngắn, rộng và cong về phía lưng. Khoảng cách bất thường giữa bìu và dương vật.

Epispadias

Khuyết tật này là do sự ngừng phát triển về mặt không đóng kín tấm niệu đạo và thêm vào đó là vị trí niệu đạo bất thường ở mặt lưng dương vật. Do đó, ở nam giới, người ta tìm thấy lỗ niệu đạo lạc chỗ hoặc một dải niêm mạc ở mặt lưng dương vật, còn ở nữ giới, người ta phát hiện thấy một khe hở niệu đạo có mức độ khác nhau. Thành bụng và các cơ thẳng bụng, cũng như rốn, phát triển hoàn toàn bình thường. Khớp mu thường khép kín, hoặc chỉ có một khe hở nhỏ, cho thấy chỉ có những bất thường nhỏ ở vùng chậu và sàn chậu. Tiểu không tự chủ dường như là triệu chứng lâm sàng chính, tùy thuộc vào mức độ tổn thương của cơ thắt niệu đạo. Trong hầu hết các trường hợp hẹp niệu đạo xa, không quan sát thấy hiện tượng tiểu không tự chủ, trong khi ở các trường hợp hẹp niệu đạo gần, nước tiểu nhỏ giọt liên tục qua lỗ niệu đạo. Do những bất thường lâm sàng đôi khi "nhỏ", hẹp niệu đạo xa có thể bị bỏ sót khi sinh, đặc biệt là ở bé gái. Sau đó, chẩn đoán có thể được thực hiện muộn hơn ở độ tuổi đi học, do tiểu không tự chủ, kháng lại điều trị tiêu chuẩn.

- Tật lỗ niệu đạo trên ở nam giới Hình 4: Theo vị trí lỗ niệu đạo, tật lỗ niệu đạo trên được phân loại là lỗ niệu đạo trên vùng mu, lỗ niệu đạo trên dương vật hoặc lỗ niệu đạo trên tuyến.
- Chứng hở niệu đạo ở nữ giới Hình 5: được chia thành ba mức độ theo Davis,hoặc nhẹ hơn với lỗ niệu đạo giãn rộng, hoặc trung bình hoặc nặng hơn với khe hở bao trùm toàn bộ niệu đạo và cổ bàng quang, đồng thời biểu hiện sa niêm mạc bàng quang.

Hình 4. Chứng hẹp niệu đạo ở nam giới.

Hình 5. Dị tật niệu đạo trên ở nữ giới.

Thoát vị hậu môn

Các cơ thẳng bụng và xương mu bị tách rời. Bàng quang mở ra ở thành bụng dưới và được chia thành 2 nửa liền kề với đoạn manh tràng lộ ra. Các lỗ thông nối hồi tràng cuối, ruột thừa (một hoặc hai) và ruột non đoạn xa đều hiện rõ trong mảng manh tràng, và hồi tràng cuối có thể sa xuống như một "vòi" xuyên qua đó (hình dạng vòi voi). Bệnh biểu hiện với hậu môn không thông và có thể kèm theo thoát vị rốn. 95% có loạn sản tủy và 65% có dị tật chi dưới.

- **CEX ở bé trai :** dương vật thường chẻ đôi và nhỏ, mỗi nửa quy đầu nằm ở phía sau mỗi nửa bàng quang, hoặc có thể không có.

- **CEX ở nữ giới :** âm vật chẻ đôi và có thể có hai bán âm đạo với tử cung hai sừng Hình 6.

Hình 6. Dị tật thoát vị hậu môn. Thoát vị rốn khổng lồ với 2 nửa bàng quang nằm cạnh tấm manh tràng thoát vị. Dương vật nhỏ và chẻ đôi, với nửa quy đầu và nửa bìu nằm ở phía xa của mỗi tấm bàng quang.

Các biến thể của bệnh Exstrophy

Tình trạng này bao gồm một phổ rộng và không đồng nhất các dị tật về mặt lâm sàng. Dị tật bàng quang lộn ngoài có lớp che phủ trông tương tự như dị tật bàng quang lộn ngoài điển hình (BEX) , với một phần niêm mạc bàng quang được bao phủ bởi da; nó cũng có thể biểu hiện như một dạng lỗ niệu đạo trên nghiêm trọng kèm theo sa bàng quang. Rốn có thể nằm ở vị trí bình thường. Tuy nhiên, dị tật bàng quang lộn ngoài giả có thể rất khó nhận biết sau khi sinh và thường được phát hiện ở độ tuổi lớn hơn. Cơ quan sinh dục trông bình thường, và bệnh nhân có thể không có bất kỳ triệu chứng tiết niệu nào, một số người hoàn toàn kiểm soát được việc tiểu tiện. Khi khám thực thể, có thể phát hiện tình trạng giãn cơ thẳng bụng ở các mức độ khác nhau. Chụp X-quang vùng chậu có thể cho thấy khớp mu mở, mặc dù đây không phải là trường hợp hiếm gặp khi phát hiện tình cờ.

Các dị thường liên quan

Các dị tật tiết niệu

Một số dị tật tiết niệu xuất hiện ở khoảng một phần ba số trường hợp EEC , chủ yếu ở nhóm EC (tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, thận lạc chỗ vùng chậu, thận hình móng ngựa, không có thận, giãn niệu quản, niệu quản lạc chỗ và túi giãn niệu quản). Tất cả bệnh nhân nên được thực hiện thủ thuật chống trào ngược cùng với mỗi ca phẫu thuật tạo hình cổ bàng quang, vì tỷ lệ trào ngược bàng quang niệu quản hai bên là 100% do sự phát triển bất thường của chỗ nối niệu quản bàng quang trong toàn bộ phổ EEC .

Các dị tật cột sống và chỉnh hình

Tỷ lệ mắc các dị tật cột sống khác nhau trong phổ EEC . Ở trẻ sinh ra mắc CEB , dị tật cột sống xảy ra trong khoảng 7% trường hợp, trong khi một nhóm các dị tật cột sống bẩm sinh không đồng nhất do sự đóng ống thần kinh không hoàn chỉnh sớm trong thời kỳ bào thai và sự phát triển bất thường của khối tế bào đuôi có thể được xác nhận bằng chụp cộng hưởng từ (MRI) ở gần 100% bệnh nhân CEX . Cần lưu ý đến yếu tố thần kinh ở những bệnh nhân này liên quan đến chức năng bàng quang và chi dưới, cũng như khả năng cương dương. Các dị tật về xương và chi (dị tật bàn chân khoèo, thiếu bàn chân, dị tật xương chày hoặc xương mác, và trật khớp hông) thường gặp hơn ở CEX . Tuy nhiên, không có báo cáo nào về chứng loạn sản khớp háng trong quá trình theo dõi dài hạn bệnh nhân tham gia nghiên cứu EEC .

Các dị tật đường tiêu hóa

Những bất thường này chủ yếu liên quan đến CEX . Bên cạnh phần ruột già còn sót lại với kích thước khác nhau, thoát vị rốn được tìm thấy ở 88-100% trường hợp CEX . Sự xoay lệch hoặc nhân đôi đường tiêu hóa, cũng như hội chứng ruột ngắn, có thể được thấy ở tới 46% trường hợp. Trong khoảng 25% trường hợp, hội chứng ruột ngắn do nguyên nhân giải phẫu hoặc chức năng gây ra rối loạn hấp thu.

Các dị tật phụ khoa

Ngoài các bất thường ở bộ phận sinh dục ngoài, cổ tử cung thường nằm ở vị trí thấp, sát thành âm đạo trên, gần cửa âm đạo trong hầu hết các trường hợp. Tuy nhiên, cấu trúc giải phẫu và chức năng của tử cung và phần phụ vẫn bình thường. Khuyết tật sàn chậu và cơ nâng hậu môn, cùng với sự thiếu hụt các dây chằng chính, khiến phụ nữ dễ bị sa âm đạo hoặc sa tử cung trong khoảng 50% trường hợp. Các dị tật bẩm sinh hệ sinh dục nữ (Müllerian anomalies) khá phổ biến ở CEX , ví dụ như sự nhân đôi âm đạo và tử cung, chứng không có âm đạo (vaginal agenesia).

Nghiên cứu hình ảnh

Các xét nghiệm này thường được thực hiện để xác định và chẩn đoán các dị tật bẩm sinh có thể đi kèm (dị tật vùng chậu và bụng, dị tật cột sống và tủy sống, v.v.).

Các xét nghiệm chính bao gồm siêu âm thận, siêu âm tủy sống và chụp X-quang cột sống và khung chậu. Tất cả trẻ sơ sinh mắc CEX đều cần được siêu âm và chụp X-quang cột sống để xác định các bất thường cột sống riêng lẻ, từ bán đốt sống đến thoát vị màng tủy. Chụp cộng hưởng từ (MRI) cũng được khuyến cáo trong quá trình theo dõi để xác định các bất thường cột sống tiềm ẩn có thể dẫn đến dính tủy sống có triệu chứng.

Siêu âm khớp háng có tác động cơ bản đối với tất cả bệnh nhân mắc hội chứng EEC . Chụp X-quang vùng chậu thông thường có thể hữu ích để ước tính kích thước khe khớp mu và vị trí khớp háng.

Chẩn đoán

Trước khi sinh, có thể nghi ngờ mắc EEC từ tuần thứ 16 của thai kỳ. Với những tiến bộ trong độ nhạy của siêu âm trước sinh, việc nghi ngờ mắc bệnh này trong giai đoạn trước sinh ngày càng tăng.

Trong hầu hết các trường hợp, dị tật được chẩn đoán ngay khi sinh, vì nó biểu hiện rõ ràng qua các triệu chứng lâm sàng.

Sự quản lý

Nếu có chẩn đoán trước sinh hoặc nghi ngờ mắc EEC , lý tưởng nhất là tư vấn cho cha mẹ và lên lịch sinh tại một trung tâm chuyên khoa (chuyển tuyến nếu cần). Hiện chưa có kinh nghiệm nào ủng hộ chỉ định phẫu thuật bào thai. Sinh thường không được khuyến cáo do nguy cơ tổn thương bàng quang tăng cao.

Ngày nay, tình trạng này không còn được coi là trường hợp cấp cứu và/hoặc cấp cứu phẫu thuật, cho phép chuyển bệnh nhân trong điều kiện an toàn đến các trung tâm chuyên khoa có thể chăm sóc những trẻ em mắc các dị tật hiếm gặp và phức tạp này.

Phương pháp phẫu thuật ban đầu tập trung vào việc chuyển hướng đường tiểu để bảo tồn chức năng thận. Tuy nhiên, kể từ khi ca đóng bàng quang thành công đầu tiên được Young báo cáo vào năm 1942, Những tiến bộ đáng kể đã đạt được trong các lĩnh vực tái tạo theo từng giai đoạn, về hình dáng bộ phận sinh dục ngoài, và trong việc bảo tồn khả năng kiểm soát tiểu tiện và chức năng thận. Với những cải tiến trong kỹ thuật phẫu thuật, cũng như chăm sóc trước và sau phẫu thuật, tỷ lệ sống sót lâu dài rất tốt hiện nay đã được kỳ vọng.

Ca phẫu thuật

Mục tiêu của phương pháp phẫu thuật hiện tại là:[1]tái tạo thành bụng, Di dời và đóng kín bàng quang dị tật bẩm sinh. bảo tồn chức năng thận và đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện, và[4]Tái tạo bộ phận sinh dục ngoài. Theo truyền thống, phẫu thuật tái tạo được thực

hiện qua 3 giai đoạn bắt đầu từ thời kỳ sơ sinh. Tuy nhiên, hiện nay có các trung tâm chuyên khoa cao cấp hoặc các nhóm đa trung tâm quản lý tình trạng này và có thể tổ chức điều trị trì hoãn, nhằm mang lại kết quả tốt nhất cho mỗi bệnh nhân bằng cách tích lũy kinh nghiệm trong các bệnh lý hiếm gặp và phức tạp.

Các giai đoạn phẫu thuật là

1. Khâu kín bàng quang, kết hợp với việc nối liền xương mu, không cần phải cắt xương. Ở những bệnh nhân mắc CEX , cần thực hiện phẫu thuật chuyển hướng ruột.
2. Giai đoạn thứ hai bao gồm tái tạo hoàn toàn bộ phận sinh dục. Tại một số trung tâm, phương pháp Kelly hoặc tái tạo mô mềm triệt để cũng được thực hiện để đạt được khả năng kiểm soát bàng quang và tăng chiều dài dương vật ở nam giới.
3. Cuối cùng, cần đánh giá khả năng kiểm soát tiểu tiện trong trung và dài hạn. Đối với những trường hợp chưa đạt được mục tiêu này hoặc có nguy cơ suy giảm chức năng thận, có giai đoạn thứ ba là thực hiện phẫu thuật cổ bàng quang và/hoặc tạo hình bàng quang mở rộng kết hợp với dẫn lưu nước tiểu có kiểm soát để đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ.

Tại nhiều trung tâm chuyên khoa cao cấp trên thế giới, phương pháp đóng lỗ thông muộn ở độ tuổi từ hai đến bốn tháng đã được lựa chọn, thực hiện theo phương pháp một thì, cùng với phẫu thuật được mô tả bởi Kelly. *bao gồm: Phẫu thuật cắt bỏ và khâu kín bàng quang có hoặc không kèm theo thủ thuật chống trào ngược (nếu kích thước bàng quang và đặc điểm thành bàng quang cho phép); Phẫu thuật huy động mô mềm triệt để kèm theo tách rời khỏi các nhánh xương mu; việc tạo ra cổ bàng quang hoặc cơ chế kiểm soát tiểu tiện với sự trợ giúp của máy kích thích Peña để xác định phức hợp cơ thắt mới và Phẫu thuật tái tạo dương vật hoặc phẫu thuật tạo hình lỗ âm đạo.*

Ưu điểm của phương pháp này là tránh được phẫu thuật trước đó trong giai đoạn sơ sinh, cho phép giữ nguyên các mô tự nhiên và tránh sẹo, xơ hóa do khâu kín ban đầu gây ra. Điều này cũng thúc đẩy sự gắn kết của cha mẹ và sự phát triển mối quan hệ giữa trẻ và cha mẹ, mà không cần phải nằm viện kéo dài trong những ngày đầu đời.

Đã có bằng chứng cho thấy việc trì hoãn đóng bàng quang có thể được thực hiện một cách an toàn và thành công, và về nguyên tắc, nó không ảnh hưởng đến sự phát triển của bàng quang. Việc trì hoãn phẫu thuật cho phép trẻ sơ sinh trưởng thành, từ đó giảm thiểu rủi ro do gây mê kéo dài và thúc đẩy sự phát triển của trẻ trong giai đoạn dậy thì sớm, đồng thời tạo điều kiện thuận lợi cho việc chuẩn bị của đội ngũ chuyên gia cho từng trường hợp.

Biến chứng

Do tính phức tạp và tần suất xuất hiện rất thấp, những tình trạng này dẫn đến một loạt các biến chứng chủ yếu liên quan đến phẫu thuật tái tạo:

- Biến chứng sớm: vết mổ bị hở, sa bàng quang, rò niệu đạo hoặc rò bàng quang ra da (4 – 19%), hẹp niệu đạo (8%), thiếu máu cục bộ dương vật.
- Các biến chứng muộn: Trào ngược bàng quang niệu quản (VUR), nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, bàng quang không được làm trống hoàn toàn, tiểu không tự chủ, sỏi bàng quang, xơ hóa thành bụng, vỡ bàng quang, sa tử cung, suy thận, xuất tinh ngược dòng, thiểu tinh trùng và vô sinh, hội chứng ruột ngắn và són phân (dị tật bẩm sinh hậu môn trực tràng).

Tiên lượng

Nếu không được điều trị, những bệnh nhân này sẽ bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, tiểu không tự chủ vĩnh viễn và gặp vấn đề về hoạt động tình dục, đồng thời có nguy cơ mắc ung thư bàng quang cao hơn, dẫn đến chất lượng cuộc sống kém hơn.

Tuy nhiên, nếu việc quản lý tình trạng bệnh được thực hiện đúng cách như đã đề xuất, những bệnh nhân này có chất lượng cuộc sống có thể tương đương với dân số nói chung. Người ta cũng ước tính rằng họ có khả năng sống một cuộc sống hoàn toàn bình thường, vì trong hơn 90% trường hợp không có sự liên quan đến các dị tật bẩm sinh khác. Ngoài ra, những bệnh nhân này có thể phát triển khả năng kiểm soát tiểu tiện mà không cần phải phẫu thuật tăng thể tích bàng quang hoặc đặt ống thông tiểu ngắt quãng, mặc dù tỷ lệ thành công còn hạn chế (chỉ 23% trường hợp tiểu tiện tự chủ qua niệu đạo với kỹ thuật MSRE) . 39% với kỹ thuật CPRE , và 53% với kỹ thuật Kelly).

Bảng 1. Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện khác nhau tùy thuộc vào định nghĩa về kiểm soát tiểu tiện và thời gian quan sát.

Tiếp cận	Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện (%)	Tác giả
MSRE	74	Gearhart và cộng sự
	62	Gupta và cộng sự
	22	Dickson và cộng sự
CPRE	80	Grady và cộng sự

Tiếp cận	Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện (%)	Tác giả
	74	Hammouda và cộng sự
	23	Ả Rập và cộng sự
RSTM	73	Kelly và cộng sự
	70	Jarzebowski và cộng sự
	33–67 (nữ)	Cuckow và cộng sự
	44–81 (nam)	

Hiện nay, những bệnh nhân này có tỷ lệ sống sót lâu dài rất tốt, đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện lên tới 75-80% ở những bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh và 65-70% ở những trường hợp dị tật hậu môn bẩm sinh. Tuy nhiên, nhiều trường hợp cần phải phẫu thuật dẫn lưu đường tiết niệu và đường ruột vĩnh viễn. Nhìn chung, chức năng tình dục được bảo tồn và hầu hết bệnh nhân đều có khả năng sinh sản. Sinh mổ được khuyến cáo ở bệnh nhân nữ đã trải qua phẫu thuật để tránh làm tổn thương các cơ chế kiểm soát bài tiết.

Chương 24: Van niệu đạo sau và tắc nghẽn đường ra bàng quang (Posterior Urethral Valves & Bladder Outlet Obstruction)

Hẹp van niệu đạo sau (PUV) vẫn là nguyên nhân bẩm sinh phổ biến nhất gây tắc nghẽn đường ra bàng quang ở trẻ sơ sinh nam. Đây là nguyên nhân hàng đầu gây bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) ở trẻ em nam. Hiện nay, phần lớn các trường hợp được nghi ngờ mắc bệnh từ trước khi sinh và được chuyển đến các trung tâm chuyên khoa sau khi sinh. Thêm vào đó, ngưỡng chẩn đoán nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ trai thường thấp, do đó việc chẩn đoán kịp thời thường là điều bình thường. Mức độ rối loạn chức năng thận và kết quả chức năng sau đó ở trẻ em mắc bệnh này rất khác nhau. Hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) và các hậu quả của nó, bao gồm loạn sản thận, giãn đường tiết niệu trên, trào ngược bàng quang niệu quản, nhiễm trùng đường tiết niệu và rối loạn chức năng bàng quang, chiếm 25-30% các ca ghép thận ở trẻ em tại Vương quốc Anh (Cơ quan đăng ký ghép tạng Vương quốc Anh).

Chương này nhằm mục đích cung cấp một cái nhìn tổng quan cập nhật về van niệu đạo sau và cách chúng được quản lý tại trung tâm của chúng tôi.

Phôi học

Có hai giả thuyết khác nhau để giải thích nguồn gốc của van niệu đạo bẩm sinh (PUV) . Giả thuyết đầu tiên cho rằng đó là sự chèn bất thường của ống trung thận vào xoang niệu sinh dục, ngăn cản sự di chuyển bình thường của các ống này và sự hợp nhất phía trước của chúng. Giả thuyết còn lại cho rằng các van này đại diện cho một màng niệu sinh dục tồn tại dai dẳng. Phân loại ban đầu về hẹp niệu đạo sau (PUV) được thực hiện bởi Hugh Hampton Young vào năm 1919, mô tả các loại I-III dựa trên các nghiên cứu giải phẫu sau khi chết. Các nghiên cứu sau này cho thấy màng niệu đạo sau gây tắc nghẽn có hình dạng đồng nhất hơn và đánh giá triển vọng về niệu đạo không được can thiệp của Dewan và cộng sự cho thấy hình dạng tương tự trong tất cả các trường hợp được nghiên cứu. Kết quả nội soi cho thấy màng này bám vào phía sau, ngay phía xa của ụ niệu đạo. Màng kéo dài về phía trước và chếch ra ngoài cơ thắt ngoài với một lỗ có kích thước thay đổi nằm bên trong, ngang mức ụ niệu đạo, và họ mô tả tình trạng này là màng niệu đạo sau gây tắc nghẽn bẩm sinh (COPUM).

Tần suất mắc bệnh và các khía cạnh di truyền

Tỷ lệ mắc PUV thường được báo cáo là 1 trên 5000 ca sinh sống, trong đó 50% tiến triển thành suy thận giai đoạn cuối (ESRD) trong vòng 10 năm. Bệnh này có một số biến thể với tỷ lệ mắc là 1:7800 ở Úc và 1 trên 3800 ở Anh và Ireland. Sự hiểu biết về cơ sở di truyền, hoặc các yếu tố môi trường hoặc yếu tố từ mẹ tiềm tàng đối với dị tật này, vẫn đang tiếp tục phát triển. Chiraramonte và cộng sự đã đề xuất một vai trò cụ thể của nhánh ngắn nhiễm sắc thể 11. Khoảng 40% số bé trai này sẽ có các dị tật kèm theo, chủ yếu là ở hệ tim mạch, hệ tiêu hóa và các bệnh lý tiết niệu khác như hẹp niệu đạo, dương vật nhỏ/lớn và van niệu đạo trước. Đã có báo cáo về trường hợp không có ống tai ngoài, chứng thiểu sản tuyến thượng thận hai bên ở các bé trai mắc chứng van niệu đạo bẩm sinh .

Chẩn đoán trước sinh

Số lượng các trường hợp hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) được chẩn đoán trước sinh đã tăng lên cùng với việc sử dụng và độ nhạy của siêu âm sàng lọc dị tật trước sinh ngày càng cao. Tại Vương quốc Anh , ít nhất có hai lần siêu âm được thực hiện cho phụ nữ mang thai. Lần đầu tiên là siêu âm xác định tuổi thai được thực hiện vào khoảng tuần thứ 10-12 của thai kỳ. Lần thứ hai là siêu âm sàng lọc dị tật chi tiết hơn vào khoảng tuần thứ 20 của thai kỳ. Khoảng một nửa đến hai phần ba số bé trai mắc PUV sẽ được nghi ngờ trước sinh. Các phát hiện trước sinh trên siêu âm ở những trường hợp nghi ngờ có thể bao gồm bàng quang thành dày, dấu hiệu "lỗ khóa" với bàng quang giãn và niệu đạo sau, giãn niệu quản và thận một bên hoặc hai bên, thận tăng âm và thiểu ối. Chẩn đoán phân biệt bao gồm hội

chứng bụng nhăn nheo, teo niệu đạo, trào ngược bàng quang niệu quản hai bên và, ít gặp hơn, rối loạn giảm nhu động ruột kèm giãn bàng quang-đại tràng nhỏ. Cuộc kiểm toán quốc gia BAPS CASS gần đây đã xác định 35% trường hợp PUV được phát hiện trước sinh và khoảng 40% trong năm đầu đời. Cuộc kiểm tra này cũng cho thấy mối quan hệ có ý nghĩa thống kê giữa thời điểm chẩn đoán và nguy cơ suy thận gia tăng.

Can thiệp trước sinh

Các can thiệp trước sinh đối với van niệu đạo sau bao gồm hút dịch bàng quang, đặt ống thông bàng quang-nước ối và cắt bỏ van nội soi bào thai. Lý do là việc giảm áp sớm đường tiết niệu của thai nhi sẽ giúp cải thiện tỷ lệ sống sót với việc bảo tồn chức năng thận, giảm suy hô hấp và các dị tật chi thường thấy ở trường hợp thiểu ối nặng. Tuy nhiên, thể tích nước ối bình thường không đảm bảo chức năng thận tốt sau sinh. Một nghiên cứu của Mạng lưới Điều trị Thai nhi Bắc Mỹ đã nghiên cứu kết quả của 32 trường hợp mang thai liên tiếp mắc LUTO và thể tích nước ối bình thường ở giữa thai kỳ. Tỷ lệ sống sót chu sinh là 97%. Liệu pháp thay thế thận được yêu cầu khi có sự phát triển của thiểu ối và/hoặc vô ối, nang vỏ thận, hẹp niệu đạo bẩm sinh , sinh non và thời gian nằm viện chăm sóc đặc biệt sơ sinh kéo dài theo phân tích đơn biến. Theo phân tích đa biến, yếu tố dự báo duy nhất cho liệu pháp thay thế thận là sinh non.

Về mặt lịch sử, thuật toán do Johnson giới thiệu năm 1994 đã được sử dụng để lựa chọn thai nhi cho các can thiệp trước sinh. Các tiêu chí bao gồm bộ nhiễm sắc thể bình thường của nam giới, không có các dị tật thai nhi khác có thể ảnh hưởng xấu đến tiên lượng, và thiểu ối/vô ối ở mẹ hoặc thể tích nước ối giảm. Thai nhi có thể được hưởng lợi từ can thiệp. Trong những năm gần đây, Ruano và cộng sự đã đề xuất một mô hình lựa chọn bệnh nhân dựa trên 4 giai đoạn tắc nghẽn. Can thiệp bào thai không được khuyến cáo đối với giai đoạn III-IV.

Bảng 1 Hệ thống dàn dựng của Ruano

	Siêu âm thai nhi	**Sinh hóa thai nhi 18-30 tuần**	**Các liệu pháp khả thi**
Giai đoạn 1	Chỉ số AFI bình thường. Không có nang thận hoặc loạn sản.	Thuận lợi sau khi lấy mẫu tuần tự	Giám sát USS hàng tuần
Giai đoạn 2	Thiểu ối, thận ứ nước hai bên nghiêm trọng, không có nang hoặc loạn sản.	Kết quả khả quan sau tối đa 3 lần lấy mẫu liên tiếp.	Nội soi bàng quang hoặc dẫn lưu bàng quang-màng ối

	Siêu âm thai nhi	Sinh hóa thai nhi 18-30 tuần	Các liệu pháp khả thi
Giai đoạn 3	Thiếu ối hoặc thiểu ối Thận tăng âm U nang thận và/hoặc loạn sản	Kết quả không khả quan sau khi lấy mẫu tuần tự.	VAS kèm theo khả năng truyền dịch ối
Giai đoạn 4	Thiếu ối và vô niệu sau khi theo dõi tốc độ làm đầy bàng quang. Loạn sản thận và thận tăng âm.	Kết quả xét nghiệm sinh hóa không thuận lợi và vô niệu được ghi nhận sau khi theo dõi quá trình bổ sung thuốc.	Truyền dịch ối

Các chỉ số sinh hóa thuận lợi: natri <100 mEq/L, clorua <90 mEq/L, độ thẩm thấu <200 mOsm/L và β-2 microglobulin <6 mg/L.

Một đánh giá có hệ thống và phân tích tổng hợp gần đây của 10 bài báo về can thiệp trước sinh đối với LUTO bao gồm 355 thai nhi, đã chỉ ra rằng tỷ lệ sống sót tổng thể cao hơn ở nhóm VAS so với nhóm điều trị bảo tồn. Hơn một nửa (57%) số trẻ sống sót trong nhóm VAS so với nhóm đối chứng. Năm nghiên cứu cho thấy chức năng thận sau sinh cao hơn ở nhóm VAS so với nhóm điều trị bảo tồn. Hai nghiên cứu liên quan đến 45 thai nhi trải qua nội soi bàng quang cho thấy tỷ lệ sống sót chu sinh cao hơn ở nhóm nội soi bàng quang so với nhóm điều trị bảo tồn. Chức năng thận bình thường được ghi nhận ở 13/34 thai nhi trong nhóm nội soi bàng quang so với 12/61 trong nhóm điều trị bảo tồn sau 6 tháng theo dõi.

Gần đây, người ta đã cố gắng giải quyết câu hỏi về lợi ích của can thiệp trước sinh dưới hình thức dẫn lưu bàng quang-màng ối trong trường hợp nghi ngờ tắc nghẽn đường ra bàng quang. Thử nghiệm PLUTO được thiết lập như một thử nghiệm đa trung tâm toàn châu Âu. Việc tham gia vào thử nghiệm này dựa trên nguyên tắc không chắc chắn. Trong trường hợp nghi ngờ về lợi ích của can thiệp, bệnh nhân được phân ngẫu nhiên vào nhóm đặt ống dẫn lưu bàng quang-màng ối hoặc nhóm không điều trị. Các chỉ số kết quả bao gồm tỷ lệ tử vong sau sinh, chức năng thận được đánh giá bằng creatinine huyết thanh ở tuổi 1 năm và bất kỳ bệnh tật hoặc biến chứng nào liên quan đến thủ thuật. Thử nghiệm kéo dài 5 năm nhưng không thể tuyển đủ số lượng bệnh nhân cần thiết và hiện đã kết thúc. Thật không may, do số lượng bệnh nhân tham gia ít, thử nghiệm đã không xác định được liệu can thiệp trước sinh có mang lại lợi ích đáng kể trong điều trị tắc nghẽn đường ra bàng quang hay không.

Quản lý sơ sinh

Đối với những trẻ sơ sinh nghi ngờ mắc chứng hẹp niệu đạo sau (PUV) trước sinh, mà không có vấn đề gì về thể tích nước ối, việc sinh nở có thể được thực hiện bên ngoài các trung tâm tiết niệu nhi khoa chuyên khoa. Ưu tiên hàng đầu là dẫn lưu bàng quang bằng ống thông niệu đạo không bóng cỡ 6/8 Fr. Cần bắt đầu điều trị dự phòng bằng kháng sinh, ví dụ như trimethoprim 2 mg/kg. Ống thông không bóng an toàn hơn ống thông có bóng, đặc biệt là đối với người thiếu kinh nghiệm. Có nguy cơ gây tổn thương niệu đạo do bơm bóng ở niệu đạo sau thay vì bàng quang.

Ở những trẻ sơ sinh không thể đặt ống thông niệu đạo, thường là do không có ống thông 6 Fr hoặc cổ bàng quang quá cao gây khó khăn cho việc đặt ống thông thành công, thì cần phải đặt ống thông bàng quang trên xương mu. Sau khi dẫn lưu bàng quang thành công, cần theo dõi chặt chẽ lượng nước tiểu và nồng độ điện giải vì những bệnh nhân này có thể bị lợi tiểu sau tắc nghẽn dẫn đến bất thường về nồng độ natri, kali và bicarbonate. Cần theo dõi creatinine hàng ngày cho đến khi đạt mức creatinine thấp nhất. Đối với những bệnh nhân bị rối loạn chức năng thận và rối loạn điện giải nghiêm trọng, cần có sự tham gia của bác sĩ chuyên khoa thận từ giai đoạn sớm để tối ưu hóa chức năng thận và cân bằng nội môi.

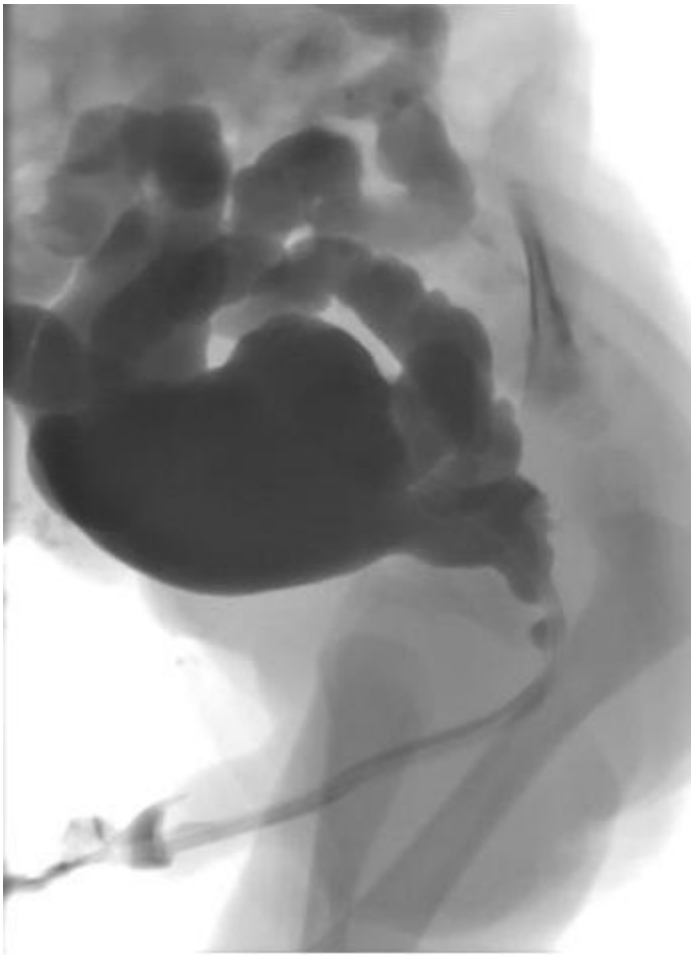
Ở những bé trai sinh ra có tiền sử thiểu ối và thiểu sản phổi đáng kể, ưu tiên hàng đầu trong điều trị là hỗ trợ hô hấp và dẫn lưu bàng quang. Đặt ống thông niệu đạo hoặc ống thông bàng quang trên xương mu là đủ để tối ưu hóa việc dẫn lưu nước tiểu trong khi chờ đợi sự cân bằng nội môi và ổn định hô hấp.

Trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ không được nghi ngờ mắc PUV trước sinh có thể biểu hiện nhiễm trùng đường tiết niệu, các triệu chứng tiểu khó do tắc nghẽn, bàng quang căng phồng hoặc sờ thấy thận, và nguyên tắc điều trị là như nhau. Mặc dù dòng nước tiểu yếu gợi ý tắc nghẽn đường ra của bàng quang, nhưng việc quan sát thấy dòng nước tiểu bình thường không loại trừ chẩn đoán này.

Xác nhận chẩn đoán trong giai đoạn sơ sinh

Sau khi trẻ sơ sinh ổn định, cần phải xác nhận chẩn đoán. Siêu âm thận (USS) sẽ cung cấp thông tin về kích thước và chất lượng nhu mô thận, mức độ giãn niệu quản và thận, cũng như đánh giá độ dày thành bàng quang. Nó cũng có thể cho thấy niệu đạo sau bị giãn.

Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (MCUG) sẽ xác nhận chẩn đoán và phải bao gồm hình ảnh khi rút ống thông để thể hiện đường kính của niệu đạo sau Hình 1. Trẻ được điều trị bằng kháng sinh trong 3 ngày để giảm nguy cơ nhiễm trùng và nhiễm trùng huyết đường tiết niệu.



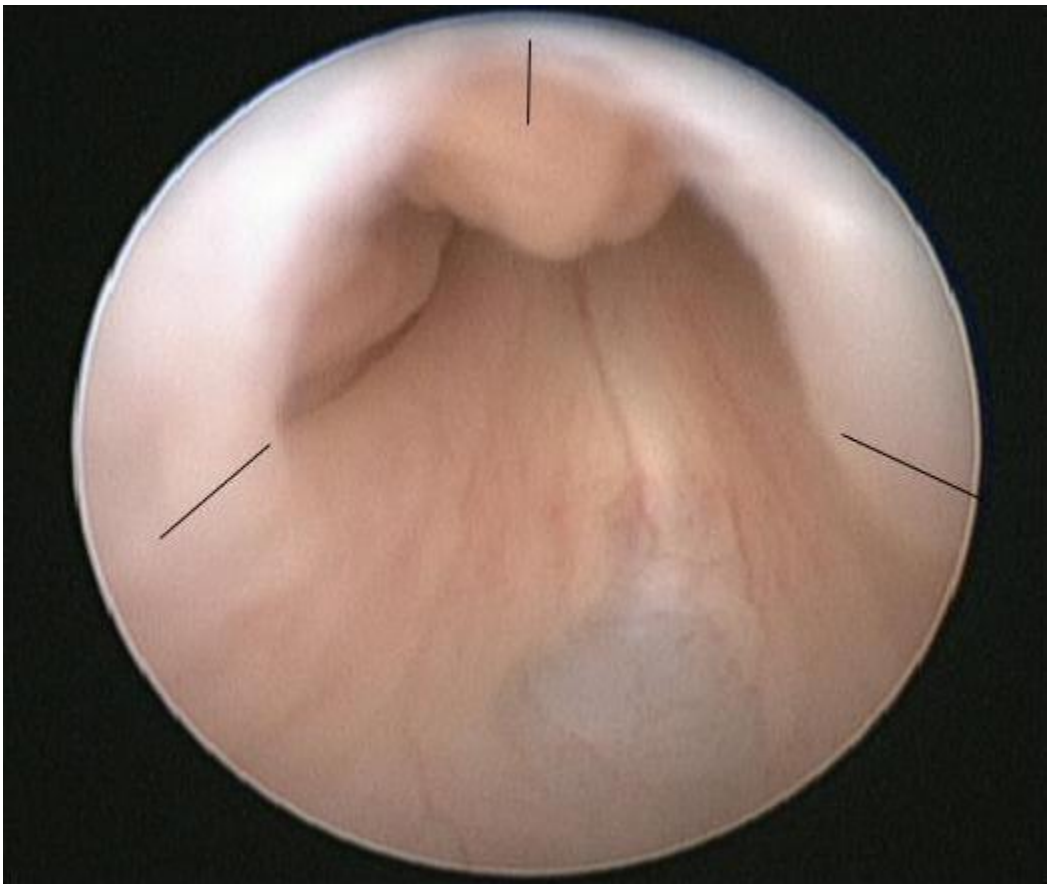
Hình 1: Chụp niệu đạo cản quang (MCUG) cho thấy niệu đạo sau giãn rộng, bàng quang không đều và trào ngược bàng quang niệu quản hai bên.

Thông tin bổ sung thu được từ MCUG bao gồm kích thước bàng quang, sự bất thường của bàng quang do dày lên, sự hình thành các vách ngăn và túi thừa, trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và cấu hình của cổ bàng quang. Khoảng 50% trẻ sơ sinh mắc PUV sẽ có VUR . Nếu VUR ở mức độ nặng và một bên, hiện tượng "bật van" có thể cho phép giải tỏa áp lực ngược một cách chọn lọc, do tắc nghẽn niệu đạo gây ra.

Hội chứng VURD (loạn sản van thận một bên do trào ngược) được Hoover và Duckett mô tả dẫn đến chức năng thận rất kém hoặc không hoạt động ở bên bị trào ngược, trong khi chức năng thận ở bên đối diện, không bị trào ngược, được bảo tồn tương đối. Các tác giả này cũng đưa ra giả thuyết rằng cơ chế "bật van" này dẫn đến chức năng thận bình thường về lâu dài, vì thận đối bên không bị ảnh hưởng và vẫn bình thường. Giả thuyết này sau đó đã bị Cuckow và cộng sự phản bác, họ đã chứng minh bằng các phép đo creatinin huyết thanh và GFR rằng chức năng thận bị suy giảm trong các trường hợp VURD , ngụ ý rằng sự bảo vệ do cơ chế "bật van" mang lại không hoàn toàn.

Cắt bỏ van tim nguyên phát

Phương pháp điều trị được lựa chọn cho PUV là cắt bỏ van niệu đạo nguyên phát, được thực hiện khi em bé ổn định về mặt y tế. Khi gây mê, một liều kháng sinh tiêm tĩnh mạch được sử dụng, ví dụ như co-amoxiclav 30mg/kg. Em bé được đặt ở tư thế sản khoa và tiến hành nội soi bàng quang chẩn đoán bằng ống nội soi bàng quang sơ sinh 0° 6/8 Fr. Cần kiểm tra kỹ niệu đạo sau và ghi nhận cấu hình van. Cấu hình cổ bàng quang và hình dạng của lỗ bàng quang và niệu quản cũng cần được ghi nhận. Ống cắt nội soi 11 Fr được lắp ráp với lưỡi dao lạnh/lưỡi liềm hoặc điện cực Bugbee và việc cắt bỏ van thường được thực hiện ở các vị trí 5, 7 và 12 giờ Hình 2.



Hình 2. Hình ảnh nội soi của van động mạch chủ bụng (PUV) với các vị trí được đánh dấu để rạch van.

Ống thông niệu đạo được đặt vào cuối thủ thuật và được tháo ra sau 24-48 giờ. Cần kiểm tra creatinin sau khi tháo ống thông và cân tã để ghi lại lượng nước tiểu. Cần tiếp tục dùng kháng sinh dự phòng và thuốc bổ sung chức năng thận cho đến khi có đánh giá lại.

Các biến chứng của phẫu thuật cắt bỏ van niệu đạo ban đầu bao gồm chảy máu, cắt bỏ van không hoàn toàn, hẹp niệu đạo hoặc tổn thương vô ý đến cơ thắt ngoài. Việc lựa chọn kỹ thuật phụ thuộc vào các dụng cụ hiện có, đường kính niệu đạo của trẻ sơ sinh, cũng như kích thước và độ trưởng thành của bé.

Đối với trẻ sơ sinh sinh non hoặc có cân nặng rất nhỏ, phẫu thuật cắt bỏ dị tật niệu đạo bằng nội soi thường bị trì hoãn do khó khăn trong việc xử lý đường kính nhỏ của niệu đạo và các biến chứng tiềm ẩn khi sử dụng các dụng cụ tương đối lớn. Những trẻ này có thể được đặt ống thông niệu đạo hoặc ống thông bàng quang trên xương mu cho đến khi đủ lớn để thực hiện thủ thuật. Theo kinh nghiệm, cân nặng khoảng 2,5 kg là đủ để thực hiện phẫu thuật cắt bỏ dị tật niệu đạo trên xương mu một cách an toàn và chính xác bằng các dụng cụ nội soi tiêu chuẩn.

Đối với một số trẻ sơ sinh nhỏ, có thể xảy ra các vấn đề tái phát như ống thông niệu đạo hoặc ống thông bàng quang trên xương mu bị tuột, tắc nghẽn, lệch vị trí hoặc không dẫn lưu đầy đủ, và trong những trường hợp này, việc tạo lỗ mở bàng quang có thể được coi là lựa chọn an toàn nhất để đảm bảo dẫn lưu bàng quang đầy đủ và liên tục.

Chúng tôi khuyến nghị tất cả các bé trai nên được nội soi bàng quang kiểm tra lại trong vòng 3 tháng sau thủ thuật chính để đảm bảo việc cắt bỏ van hoàn toàn. Điều này là do sự tương quan kém giữa chụp niệu đạo bàng quang lặp lại trong việc chẩn đoán các lá van còn sót lại và đánh giá nội soi bàng quang về các lá van còn sót lại cần cắt bỏ thêm; tỷ lệ dự đoán dương tính là 56%. Tuy nhiên, một số trung tâm sẽ chọn thực hiện lại chụp niệu đạo cản quang (MCUG) ở giai đoạn này và chỉ tiến hành nội soi bàng quang nếu kết quả MCUG cho thấy tắc nghẽn niệu đạo vẫn còn. Một lợi thế khác của việc tiến hành nội soi bàng quang trực tiếp là nó tạo cơ hội để thực hiện cắt bao quy đầu, phương pháp đã được chứng minh là làm giảm tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu ít nhất 83% ở các bé trai bị van niệu đạo sau. Điều này đã được xác nhận bởi một thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên đa trung tâm gần đây , thử nghiệm CIRCUP . Trong quần thể nghiên cứu gồm 91 bé trai, xác suất mắc nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt là 20% ở nhóm dùng kháng sinh so với 3% ở nhóm cắt bao quy đầu + dùng kháng sinh.

Biểu hiện lâm sàng, chẩn đoán và quản lý bệnh ở trẻ lớn tuổi

Một số ít bệnh nhân mắc PUV sẽ không biểu hiện triệu chứng khi còn sơ sinh hoặc trẻ nhỏ mà đến khám ở độ tuổi thơ ấu hoặc đầu tuổi vị thành niên với các triệu chứng đái dầm ban ngày, tiểu són hoặc dòng tiểu yếu, nhiễm trùng hoặc ít phổ biến hơn là tiểu ra máu. Tiền sử đi tiểu cẩn thận có thể gợi ý chẩn đoán và các xét nghiệm không xâm lấn, chẳng hạn như tốc độ dòng chảy và đo thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu, cũng có thể chỉ ra bất thường. Đặt ống thông niệu đạo ở trẻ lớn hơn là phương pháp xâm lấn và gặp nhiều khó khăn; do đó, chúng tôi ưu tiên bỏ qua chụp niệu đạo cản quang (MCUG) và thay vào đó, tiến hành nội soi bàng quang chẩn đoán và cắt bỏ van niệu đạo nếu chẩn đoán được xác nhận. Theo dõi sau khi cắt bỏ van niệu đạo hoàn toàn thành công được mô tả bên dưới, với sự nghi ngờ cao hơn về rối loạn chức năng bàng quang dai dẳng ở những bệnh nhân đến khám muộn.

Theo dõi

Mỗi cơ sở y tế sẽ có một phác đồ theo dõi riêng biệt dành cho trẻ em mắc chứng van niệu đạo sau. Tuy nhiên, mục tiêu của việc theo dõi là:

- Tối ưu hóa chức năng thận
- Giảm thiểu nhiễm trùng đường tiết niệu và sẹo thận.
- Đánh giá và quản lý rối loạn tiểu tiện nhằm mục đích đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện hoàn toàn.
- Chuyển tiếp sang các dịch vụ dành cho thanh thiếu niên và người lớn

Sự tham gia của chuyên khoa thận nhi là vô cùng cần thiết để tối đa hóa kết quả điều trị và đảm bảo việc quản lý y tế đúng đắn cho những trẻ em này.

Bảng 2. Ví dụ về phác đồ theo dõi bệnh nhân PUV được sử dụng tại Bệnh viện Great Ormond Street, Anh . FBC = xét nghiệm công thức máu toàn phần, GFR = tốc độ lọc cầu thận, US = siêu âm đường tiết niệu, MCUG = chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu, MSU = mẫu nước tiểu giữa dòng bao gồm xét nghiệm protein niệu, BFA = đánh giá chức năng bàng quang. Được xác định theo độ tuổi; ở trẻ sơ sinh sử dụng chuông báo tã và đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu; ở trẻ lớn hơn sử dụng biểu đồ tần suất-thể tích, nghiên cứu lưu lượng và đo lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu, SPC = đặt ống thông bàng quang trên xương mu.

	Creatinine và chất điện giải	**FBC**	**GFR hiệu chỉnh**	**CHÚNG TA**	**MCUG**	**MAG3**	**Nội soi bàng quang /cắt bỏ van tim**	**Đại học bang Michigan**	**Cử nhân Mỹ thuật**	**Đo niệu động học bằng video thông qua SPC**
Sinh	✓	✓		✓	✓		✓			

	Creatinine và chất điện giải	FBC	GFR hiệu chỉnh	CHÚNG TA	MCUG	MAG3	Nội soi bàng quang /cắt bỏ van tim	Đại học bang Michigan	Cử nhân Mỹ thuật	Đo niệu động học bằng video thông qua SPC
3 tháng	✓	✓		✓		✓	+/- cắt bao quy đầu	✓		
1 năm	✓	✓	✓	✓				✓	✓	
2 năm	✓	✓		✓		✓		✓	✓	
3 năm	✓	✓	✓	✓				✓	✓	
4 năm	✓	✓		✓		✓		✓	✓	
5 năm	✓	✓	✓	✓				✓	✓	✓

	Creatinine và chất điện giải	FBC	GFR hiệu chỉnh	CHÚNG TA	MCUG	MAG3	Nội soi bàng quang/cắt bỏ van tim	Đại học bang Michigan	Cử nhân Mỹ thuật	Đo niệu động học bằng video thông qua SPC
6 năm	✓	✓		✓		✓		✓	✓	
7 năm	✓	✓		✓				✓	✓	
8 năm	✓	✓		✓		✓		✓	✓	
9 năm	✓	✓		✓				✓	✓	
10 năm	✓	✓	✓	✓		✓		✓	✓	
Hàng năm, 11-14	✓	✓		✓				✓	✓	

	Creatinine và chất điện giải	FBC	GFR hiệu chỉnh	CHÚNG TA	MCUG	MAG3	Nội soi bàng quang /cắt bỏ van tim	Đại học bang Michigan	Cử nhân Mỹ thuật	Đo niệu động học bằng video thông qua SPC
tuổi										
>15 năm	✓		✓	✓	✓		+/-		✓	✓	Giới thiệu thanh thiếu niên

Chuyển hướng đường tiểu sớm

Có một nhóm nhỏ các bé trai mà các biện pháp điều trị tiêu chuẩn nêu trên không mang lại kết quả mong muốn, chức năng thận của các em vẫn yếu hoặc xấu đi, hoặc bị nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, hoặc có sự suy giảm đáng kể về hình thái đường tiết niệu trên, hoặc bàng quang không được làm rỗng hoàn toàn trên các lần siêu âm định kỳ. Mục tiêu ở những trẻ này là tối đa hóa tiềm năng thận và trì hoãn hoặc tránh việc ghép thận. Phẫu thuật chuyển hướng đường tiểu sớm, bằng cách mở bàng quang, mở niệu quản hai bên hoặc mở bể thận, nhằm mục đích bảo vệ đường tiết niệu trên và giảm thiểu nguy cơ nhiễm trùng.

Chua và cộng sự đã thực hiện một nghiên cứu hồi cứu trên 40 bé trai được phẫu thuật cắt bỏ van niệu đạo đơn thuần hoặc cắt bỏ van niệu đạo kết hợp với mở bàng quang/chuyển hướng đường tiểu trên bàng quang. Họ nhận thấy rằng việc chuyển hướng đường tiểu sau khi cắt bỏ van niệu đạo ở trẻ em mắc bệnh thận mạn tính giai đoạn 3 liên quan đến van niệu đạo sau có thể tạm thời làm chậm quá trình tiến triển đến bệnh thận giai đoạn cuối. Do đó, biện pháp này có thể không mang lại lợi ích lâu dài và chỉ là biện pháp tạm thời.

Điều này khẳng định lại những phát hiện từ các nghiên cứu trước đây của Tietjen và Lopez-Pereira cùng cộng sự.

Khái niệm về phẫu thuật mở thông niệu quản hồi lưu như một hình thức chuyển hướng đường tiểu đã cho thấy một số triển vọng. Đây là một kỹ thuật tinh tế cho phép hoạt động của bàng quang tiếp tục diễn ra và đồng thời làm giảm áp lực chứa và tống xuất nước tiểu cao hiện diện trong bàng quang có van ở độ tuổi này. Yêu cầu chính là niệu quản phải hồi lưu tự do và thủ thuật được thực hiện thông qua một vết rạch da ở nếp gấp bẹn thấp. Niệu quản được xác định và tách biệt bên ngoài bàng quang trong khoang sau phúc mạc. Sau đó, một lỗ mở thông niệu quản hồi lưu dạng vòng được tạo ra và sẽ dẫn nước tiểu vào tã. Không giống như phẫu thuật mở thông niệu quản tận cùng, việc đảo ngược tương đối dễ dàng. Sau khi thủ thuật hoàn thành mục đích hoặc ngừng hồi lưu, lỗ mở thông niệu quản chỉ đơn giản được đóng lại và niệu quản được đưa trở lại khoang sau phúc mạc. Phẫu thuật mở thông niệu quản hồi lưu đặc biệt hữu ích ở các bé trai có chức năng thận yếu, vì nó sẽ giảm thiểu các tác động bất lợi tiềm tàng của bàng quang áp lực cao hiện diện trong giai đoạn đầu sau khi cắt bỏ van. Điều này rất quan trọng trong việc quản lý những trẻ sơ sinh này vì việc thay thế chức năng thận ở trẻ sơ sinh vô cùng bấp bênh và khó duy trì.

Đã có những lo ngại chính đáng rằng việc bỏ qua bàng quang hoặc giữ bàng quang luôn trống rỗng có thể ảnh hưởng tiêu cực đến chức năng bàng quang trong tương lai. Thêm vào đó, hiện vẫn thiếu bằng chứng thuyết phục cho thấy việc chuyển hướng đường tiểu cải thiện chức năng thận lâu dài.

Khi so sánh phương pháp cắt bỏ van tim nguyên phát với phương pháp mở thông bàng quang nguyên phát, Godbole và cộng sự nhận thấy không có sự khác biệt đáng kể về nồng độ creatinine huyết thanh và tốc độ lọc cầu thận (GFR) ở trẻ 1 tuổi giữa hai nhóm.[24]Nhóm bệnh nhân được phẫu thuật tạo lỗ mở bàng quang là thủ thuật chính đã được dẫn lưu bàng quang trong thời gian trung bình là 18 tháng, và 7 bé trai được thực hiện đo niệu động học sau đó cho thấy dung tích bàng quang bình thường. Jaureguizar và cộng sự đã so sánh kết quả chức năng bàng quang ở các bé trai được điều trị bằng phương pháp dẫn lưu bàng quang trên bàng quang với phương pháp cắt bỏ van bàng quang đơn thuần. Thời gian trung bình bệnh nhân được đặt ống dẫn lưu bàng quang trên là 13 tháng và tất cả đều được đặt trong 2 tháng đầu đời. Họ đã tiến hành các nghiên cứu niệu động học xâm lấn ở độ tuổi 9-10 năm và nhận thấy tỷ lệ bàng quang bình thường, kém đàn hồi, không ổn định và suy giảm chức năng rất giống nhau ở cả hai nhóm.

Kết quả về chức năng bàng quang tốt hơn, dung tích bàng quang được cải thiện, áp lực cuối kỳ làm đầy cơ bàng quang thấp hơn ở dung tích bàng quang dự kiến và tình trạng rối loạn chức năng cơ bàng quang ít xảy ra hơn đã được chứng minh ở 8 bệnh nhân được điều trị bằng phương pháp cắt bỏ van bàng quang nguyên phát so với 11 bé trai được điều trị bằng phương pháp mở niệu quản vòng cao và vòng thấp. Các nghiên cứu về chức năng

đường tiết niệu được thực hiện trên những cậu bé này ở độ tuổi trung bình tối thiểu là 11 tuổi và thời gian chuyển hướng đường tiểu trung bình là 57 tháng.

Do đó, vai trò của việc chuyển hướng đường tiểu sớm trong điều trị chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh ở trẻ trai là hạn chế. Phương pháp này có tiềm năng cải thiện chức năng thận trong ngắn hạn, điều rất quan trọng đối với trẻ trai có chức năng thận yếu và có thể trì hoãn việc ghép thận đến giai đoạn sau. Tuy nhiên, không có bằng chứng thuyết phục nào hỗ trợ vai trò của nó như một cách để cải thiện chức năng thận lâu dài và tác dụng của nó đối với chức năng bàng quang lâu dài vẫn chưa được kết luận. Vì vậy, việc chuyển hướng đường tiểu chỉ nên được xem xét trong những trường hợp được lựa chọn kỹ lưỡng với mục tiêu và kết quả rõ ràng và chỉ có vai trò trong việc điều trị chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh ở trẻ trai .

Kết quả lâu dài: Đường tiết niệu trên

Quá trình sản xuất nước tiểu bắt đầu vào tuần thứ 8-9 của thai kỳ và hệ thống thu thập nước tiểu được hình thành vào cuối tam cá nguyệt đầu tiên. Bàng quang của thai nhi có thể được nhìn thấy ngay sau đó trên siêu âm trước sinh. Sự hiện diện của tắc nghẽn đường ra bàng quang truyền áp lực nội lòng niệu đạo tăng cao đến nhu mô thận đang phát triển và khi đạt đến mức độ nguy hiểm sẽ gây ra hiện tượng chết tế bào theo chương trình (apoptosis), biệt hóa tế bào bất thường và những thay đổi cầu thận xảy ra trong thận. Những thay đổi sớm này quyết định tiềm năng chức năng thận trong cuộc sống sau này. Trong trường hợp tắc nghẽn ít nghiêm trọng hơn hoặc biểu hiện muộn hơn trong thai kỳ, tác động của tắc nghẽn có xu hướng ảnh hưởng nhiều hơn đến bàng quang và tác động lên thận chỉ giới hạn ở sự giãn nở của hệ thống thu thập nước tiểu với sự gián đoạn tối thiểu đối với quá trình hình thành thận bình thường. Một giả thuyết khác hoặc có lẽ là bổ sung để giải thích chứng loạn sản thận được thấy cùng với van niệu đạo sau liên quan đến vị trí bất thường của chồi niệu quản và sự cấy ghép vào mầm thận. Suy giảm chức năng thận dường như là kết quả của các mức độ loạn sản bẩm sinh khác nhau và ảnh hưởng của tắc nghẽn đường ra bàng quang. Trong giai đoạn sau sinh, những ảnh hưởng này có thể trầm trọng hơn do nhiễm trùng đường tiết niệu, trào ngược bàng quang niệu quản và rối loạn chức năng bàng quang.

Khi có sự mất mát đáng kể các nephron, hiện tượng siêu lọc ở các nephron chức năng hiện có sẽ xảy ra thông qua sự giãn mạch của các tiểu động mạch hướng tâm. Tăng áp mao mạch cầu thận do đó cho phép duy trì chức năng thận bình thường tạm thời. Theo thời gian, cơ chế bù trừ này bị suy giảm, xơ cứng cầu thận xảy ra, dẫn đến protein niệu, tăng huyết áp và giảm tốc độ lọc cầu thận. Tổn thương nephron xa làm suy giảm khả năng cô đặc của thận, dẫn đến tiểu nhiều và khát nhiều (đái tháo nhạt do thận), có thể làm trầm trọng thêm chức năng bàng quang và do đó làm tăng nguy cơ tổn thương chức năng đường tiết niệu trên.

Bài báo của Parkhouse và cộng sự thường được trích dẫn và mô tả kết quả lâu dài của 98 bé trai được chẩn đoán mắc chứng van niệu đạo sau trong khoảng thời gian từ năm 1966 đến năm 1975, trước thời kỳ chẩn đoán trước sinh. Thời gian theo dõi của nghiên cứu này kéo dài từ 11 đến 22 năm. 66% số bệnh nhân được phát hiện bệnh trong năm đầu đời và một nửa số bệnh nhân được điều trị bằng phương pháp cắt bỏ van niệu quản nguyên phát, số còn lại được chuyển hướng dòng chảy. 32% (31 bệnh nhân) có "kết quả thận lâu dài xấu"; 10 bệnh nhân tử vong do suy thận cấp, 15 bệnh nhân mắc bệnh thận giai đoạn cuối và 6 bệnh nhân bị suy thận mãn tính trong suốt thời gian theo dõi. Phát hiện bệnh trước một tuổi ($p<0,05$), có trào ngược bàng quang niệu quản hai bên ($p<0,0010$), nồng độ urê huyết tương khi xuất viện ban đầu >10 mmol/lít, và ở tuổi 5, có protein niệu ($p<0,001$) cùng với chứng tiểu không tự chủ dai dẳng đều liên quan đến kết quả thận xấu.

Các nghiên cứu gần đây hơn cũng báo cáo kết quả khá tương tự. Kousidis et al đã báo cáo một loạt 42 bệnh nhân được chẩn đoán mắc chứng van niệu đạo sau trước và sau sinh trong khoảng thời gian từ năm 1984 đến năm 1996. Thời gian theo dõi là 10-23 năm. Có 3 trường hợp tử vong (7%) (2 trường hợp trong giai đoạn sơ sinh và 1 bệnh nhân 3 tuổi sau ca ghép thận không thành công), 11 bệnh nhân (26%) tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối, trong đó một trường hợp chỉ xảy ra ở độ tuổi thiếu niên.

Trong một nhóm gồm 65 bệnh nhân PUV được chẩn đoán trong giai đoạn 1987–2004 và được theo dõi trong một khoảng thời gian ngắn hơn (từ 1 đến 14,3 năm; thời gian theo dõi trung bình là 6,8 năm), Sarhan và cộng sự đã phát hiện ra tỷ lệ suy thận tổng thể là 17%, trong đó 9% đã tiến triển đến giai đoạn suy thận giai đoạn cuối (ESRD) . Tuổi thai sớm khi chẩn đoán (<24 tuần; $p=0,003$) và thiểu ối hoặc vô ối trước sinh ($p=0,02$) có liên quan đến kết quả xấu. Không có trường hợp tử vong nào trong nhóm này, nhưng trong cùng thời gian nghiên cứu, có 14 thai nhi được chẩn đoán trước sinh và bị chấm dứt thai kỳ. Phân tích nước tiểu thai nhi đã được thực hiện trong tất cả các trường hợp và kết quả khám nghiệm tử thi xác nhận những thay đổi mô học nghiêm trọng ở thận. Điều này cho thấy tỷ lệ suy thận nói chung, có tính đến các thai nhi bị chấm dứt thai kỳ, tương tự như các nghiên cứu khác đã đề cập ở trên.

Nhóm nghiên cứu lớn hơn của DeFoor gồm 119 bệnh nhân PUV được theo dõi trong khoảng thời gian tương tự (từ 3 đến 24 năm; thời gian theo dõi trung bình là 7,2 năm), cho thấy 13% trong số họ đã phát triển suy thận giai đoạn cuối ở độ tuổi trung bình là 8,2 năm (từ 7 ngày đến 17,5 năm). Trong nghiên cứu này, rối loạn chức năng bàng quang, cần phải đặt ống thông tiểu ngắt quãng và/hoặc sử dụng thuốc kháng cholinergic, có liên quan đến tăng nguy cơ mắc bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD). Nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất > 1,0 mg/dl cũng liên quan đến tăng nguy cơ mắc ESRD (OR 71, CI 10–482) và điều này đã được chứng minh trong một số nghiên cứu trước đây và sau đó, trong đó nồng độ creatinine huyết thanh <1,0 mg/dl ở trẻ 1 tuổi mang lại kết quả thận tốt về lâu dài.

Heikkila và cộng sự đã đánh giá một nhóm bệnh nhân lớn hơn (n=193) mắc chứng van niệu đạo sau trong một khoảng thời gian dài hơn nhiều (từ 6 đến 69 năm; thời gian theo dõi trung bình là 31 năm). Tỷ lệ tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối là 22,8%, trong đó 68% phát triển suy thận giai đoạn cuối trước 17 tuổi và số còn lại sau 17 tuổi. Sự suy giảm chức năng thận vào khoảng thời gian dậy thì ở trẻ em mắc bệnh thận loạn sản đã được ghi nhận rõ ràng, và một lời giải thích hợp lý là do những thay đổi bên trong thận để đáp ứng với sự phát triển, tăng khối lượng cơ thể và tăng huyết áp. Tuy nhiên, sự suy giảm chức năng thận muộn sau tuổi dậy thì được nêu bật trong bài báo này cho thấy cần thiết phải theo dõi những bệnh nhân này đến tuổi trưởng thành và sau đó nữa.

Pereira và cộng sự trong loạt nghiên cứu gồm 77 trường hợp PUV được chẩn đoán trước 6 tháng tuổi và theo dõi trung bình 11,7 năm, nhận thấy rằng 27 trường hợp (35,1%) mắc suy thận mạn tính (CRF) , trong đó 14 trường hợp ở giai đoạn cuối của bệnh thận (ESRD). Trong số 27 bé trai mắc CRF này , 22 em tiến triển thành CRF trong 3 năm đầu đời: 4 em ở độ tuổi từ 15-16 và 1 em ở tuổi 20.

Sự khởi phát của bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) vẫn không thể dự đoán được. Protein niệu có thể là dấu hiệu bắt đầu suy giảm chức năng thận và cần được theo dõi. Đa niệu có thể làm tăng thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu, gây ra bệnh lý đường tiết niệu tiến triển và suy giảm khả năng cô đặc nước tiểu của tủy thận, làm trầm trọng thêm tình trạng đa niệu, tạo thành một vòng luẩn quẩn suy giảm. Việc làm rỗng bàng quang tốt là rất quan trọng; trong trường hợp nghiêm trọng, dẫn lưu bàng quang qua đêm có thể làm chậm quá trình suy giảm chức năng thận và cải thiện giấc ngủ cho bệnh nhân bị đa niệu.[35]

Trào ngược bàng quang niệu quản

Khi thăm khám, khoảng 50% bệnh nhân có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) trên phim chụp niệu đạo cản quang ban đầu . Tình trạng này được cho là do tắc nghẽn đường ra bàng quang và rối loạn chức năng bàng quang đồng thời. Khoảng 15% bệnh nhân sẽ biểu hiện VUR mức độ nặng một bên kèm theo suy thận cùng bên. Sau khi cắt bỏ van, mức độ nghiêm trọng của VUR có thể giảm hoặc biến mất hoàn toàn trong 25-50% trường hợp, và sự cải thiện này có nhiều khả năng xảy ra hơn ở những bệnh nhân sơ sinh hoặc trong thời thơ ấu. VUR dai dẳng , đặc biệt là mức độ nặng và hai bên, sau khi cắt bỏ van thành công có liên quan đến kết quả thận lâu dài kém và là một trong những chỉ số tiên lượng xấu được Parkhouse và cộng sự xác định. Hiện nay, xu hướng thực hiện các thủ thuật chống trào ngược ở trẻ trai mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) không còn phổ biến nữa , vì tỷ lệ thất bại của phương pháp này rất cao. Trong trường hợp mức độ trào ngược cao và kèm theo chức năng thận cùng bên kém, niệu quản có dung tích lớn đã được sử dụng để tăng thể tích bàng quang kết hợp với việc cắt bỏ thận không hoạt động. Các chiến lược tiên tiến khác bao gồm tạo lỗ thông niệu quản có trào ngược như đã thảo luận trước đó và đôi khi niệu quản xa được sử dụng như một kênh Mitrofanoff có hoặc không

kèm theo thủ thuật chống trào ngược. Trào ngược mức độ cao kéo dài là một yếu tố nguy cơ tiềm ẩn gây nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và có thể ảnh hưởng tiêu cực đến thận được ghép, do đó thường được điều trị bằng phẫu thuật trước khi ghép thận.

Trong một thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên gần đây , Abdelhalim và cộng sự đã ghi nhận sự cải thiện tình trạng trào ngược sau khi cắt bỏ van bằng oxybutynin. Có 24 bệnh nhân trong nhóm dùng oxybutynin và 25 bệnh nhân trong nhóm đối chứng. Các đơn vị thận trong nhóm dùng oxybutynin có khả năng cải thiện tình trạng ứ nước thận cao hơn (61,9% so với 34,8%, p=0,011) và giải quyết được tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (62,5% so với 25%, p=0,023).

Giãn niệu quản thận

Đa số trẻ sơ sinh mắc chứng van niệu đạo sau sẽ biểu hiện giãn niệu quản và thận hai bên. Tình trạng này thường cải thiện sau khi đặt ống thông tiểu ban đầu, nhưng có thể tạm thời xấu đi do tắc nghẽn chức năng ở vị trí nối bàng quang - niệu quản (VUJ) bởi thành bàng quang dày lên, bị xẹp xuống và chèn ép các lỗ niệu quản sau khi đặt ống thông tiểu và giảm áp. Điều quan trọng là phải nhận biết hiện tượng này, vì đôi khi nó có thể dẫn đến vô niệu kéo dài 24-48 giờ. Tắc nghẽn sẽ tự khỏi trong vòng 48-72 giờ và thường kèm theo hiện tượng lợi tiểu sau tắc nghẽn. Điều quan trọng là phải giữ bình tĩnh và tránh cám dỗ cố gắng giảm áp đường tiết niệu trên bằng cách đặt stent JJ bên trong hoặc đặt ống dẫn lưu thận. Sau khi cắt bỏ van niệu đạo ban đầu, cần dự đoán mức độ giãn đường tiết niệu trên sẽ dần cải thiện hoặc khỏi hoàn toàn. Sự cải thiện này sẽ bị ảnh hưởng bởi tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , rối loạn chức năng bàng quang, tiểu nhiều và vận động niệu quản bất thường, và tất cả các yếu tố này phải được tính đến khi đánh giá kết quả sau khi cắt bỏ van niệu quản. Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản có hoặc không kèm theo thu hẹp không còn được thực hiện trong trường hợp giãn niệu quản thận nặng hơn ở các trường hợp hẹp niệu quản bẩm sinh (PUV) vì vai trò của bàng quang và rối loạn chức năng liên quan đến nó, cũng như rối loạn chức năng ống thận dẫn đến tiểu nhiều, ngày càng được thừa nhận nhờ sự hiểu biết tốt hơn về sinh lý bệnh của tắc nghẽn đường ra bàng quang.

Kết quả lâu dài: Đường tiết niệu dưới

Nguyên nhân cơ bản gây ra rối loạn chức năng bàng quang ở bệnh nhân hẹp niệu đạo sau vẫn là một chủ đề gây nhiều tranh cãi. Hai giả thuyết chính được cho là nguyên nhân gây bệnh là: bàng quang bất thường là kết quả của những thay đổi trong tử cung do tắc nghẽn đường tiểu và/hoặc rối loạn chức năng bàng quang là do dẫn lưu nước tiểu. Giả thuyết thứ hai vẫn chưa có kết luận cuối cùng, vì hiện nay, đa số các trường hợp không được dẫn lưu nước tiểu mặc dù tỷ lệ rối loạn chức năng bàng quang vẫn cao. Godbole và cộng sự đã chỉ ra rằng dẫn lưu nước tiểu không nhất thiết gây hại đến chức năng bàng quang và thậm chí có thể cải thiện nó.

Về mặt mô học, bàng quang bị tắc nghẽn ở các mô hình động vật bào thai cho thấy sự gia tăng khối lượng cơ trơn, gia tăng số lượng thụ thể muscarinic và tăng lắng đọng collagen. Nhưng các nghiên cứu gần đây hơn cho thấy sự gia tăng xơ hóa có liên quan đến cơ chế bệnh sinh của rối loạn chức năng bàng quang. Một bài báo của một trong những tác giả của chương này đã chỉ ra rằng việc thay thế cơ trơn bằng mô xơ là một yếu tố đóng góp chính gây ra rối loạn chức năng co bóp ở bàng quang PUV tăng trương lực . Điều này mở ra hướng nghiên cứu về tiềm năng của các chất chống xơ hóa trong việc khôi phục khả năng co bóp bình thường.

Các nhà nghiên cứu cũng đã chứng minh tính khả đảo ngược của một số thay đổi này khi loại bỏ tắc nghẽn, mặc dù sự phục hồi có thể chỉ một phần tùy thuộc vào thời điểm đảo ngược và mức độ tổn thương không thể phục hồi đã xảy ra. Việc phát hiện sớm nhờ chẩn đoán trước sinh cho phép điều trị kịp thời, do đó, có thể kỳ vọng kết quả cải thiện chức năng bàng quang ở nhóm bé trai hiện nay được nghi ngờ mắc tắc nghẽn đường ra bàng quang từ trước khi sinh.

Thuật ngữ "*hội chứng van bàng quang*" được giới thiệu như một khái niệm vào những năm 1980 để bao hàm các kiểu đi tiểu bất thường và các triệu chứng rối loạn chức năng đi tiểu, bàng quang thành dày dai dẳng, bàng quang không được làm trống hoàn toàn và giãn đường tiết niệu trên đi kèm, thường thấy ở nhiều bé trai đã được điều trị van niệu đạo sau. Peters và cộng sự, trong nhóm 41 bé trai được đánh giá chủ yếu về chứng tiểu không tự chủ dai dẳng và "hội chứng van bàng quang", đã tìm thấy ba kiểu niệu động học chủ đạo khi kiểm tra xâm lấn: bàng quang hoạt động quá mức và bàng quang kém đàn hồi hoặc không co bóp, với một số sự chồng chéo giữa các kiểu này.

Trong 30 năm qua, các bác sĩ lâm sàng đã bắt đầu nhận ra và hiểu được tầm quan trọng của rối loạn chức năng bàng quang và tác động của nó đến khả năng kiểm soát tiểu tiện và chức năng thận ở các bé trai mắc chứng van niệu đạo sau. Khi xem xét các tài liệu về chủ đề này, người ta nhận thấy sự khác biệt rõ rệt trong kỹ thuật đo niệu động học, phân loại các kiểu rối loạn khác nhau và thời điểm tiến hành khám.

Holmdahl và cộng sự đã theo dõi 12 bé trai dưới 15 tuổi mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) . Tình trạng không ổn định trong quá trình làm đầy niệu đạo được quan sát thấy ở 2/3 bệnh nhân lúc 5 tuổi, nhưng đến tuổi dậy thì tình trạng này đã giảm đi.[41]Dung tích bàng quang ở tuổi 5 có vẻ bình thường, nhưng sau tuổi dậy thì, dung tích bàng quang tăng lên gấp đôi so với bình thường. Mô hình niệu động học thay đổi theo thời gian, với sự không ổn định giảm dần và xu hướng giãn quá mức tăng lên theo tuổi. Sự thay đổi trong hành vi bàng quang này cũng được De Gennaro và cộng sự chứng minh, trong đó 71% trong số 48 bệnh nhân được nghiên cứu có kết quả niệu động học bất thường ở độ tuổi từ 10 tháng đến 15 năm. Ở nhóm tuổi dưới 8 năm, 44% có bàng quang co thắt quá mức và 31% có bàng quang co thắt yếu, còn bệnh nhân trên 8 tuổi cho thấy 28% có kiểu co thắt

quá mức và 50% có kiểu co thắt yếu trong kết quả đo niệu động học. Misseri và cộng sự đã chứng minh tỷ lệ suy chức năng cơ bàng quang thấp hơn (5,9%) (không co thắt hoặc không thể tạo ra sự co thắt cơ bàng quang bền vững để làm rỗng bàng quang đầy đủ) trong nghiên cứu hồi cứu của họ trên 51 bé trai và kết luận rằng suy chức năng cơ bàng quang là do điều trị kháng cholinergic đồng thời ở nhóm bệnh nhân của họ.

Rối loạn chức năng bàng quang là yếu tố then chốt ảnh hưởng đến kết quả chức năng thận lâu dài, như được minh họa trong nghiên cứu theo dõi dài hạn của Parkhouse et al, trong đó việc phát hiện chứng tiểu không tự chủ ở 44% bệnh nhân sau 5 năm, được định nghĩa là không giữ được khô ráo trong ngày, có liên quan đến kết quả thận kém ở 46% nhóm này ($p<0,001$). Trong nhóm 227 bé trai mắc chứng van niệu đạo sau của Ansari, họ cho thấy nguy cơ mắc bệnh thận mãn tính nói chung là 30%, trong đó 10% tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối.[1]Rối loạn chức năng bàng quang nghiêm trọng, được định nghĩa là khả năng giãn nở bàng quang thấp với áp lực cuối khi đầy >40 cm H_2O hoặc thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu >30% hoặc cơ bàng quang hoạt động kém hoặc cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) , phổ biến hơn ở những bệnh nhân tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối (ESRD) ($p<0.0001$). Nghiên cứu của Mazen trên 116 bệnh nhân bị hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) được theo dõi trung bình 10,3 năm (khoảng 18 tháng–22 năm) cho thấy 42% bệnh nhân bị suy thận giai đoạn cuối hoặc đã được ghép thận. Bất thường về niệu động học được quan sát thấy ở 80% tổng số bệnh nhân và tình trạng không ổn định của bàng quang và khả năng giãn nở kém có tương quan với kết quả chức năng thận kém ($p=0.04$).

Trong nhóm bệnh nhân được điều trị PUV trước sinh , dữ liệu liên quan đến rối loạn chức năng bàng quang còn khan hiếm. Abbo và cộng sự đã so sánh kết quả của 38 bé trai được chẩn đoán PUV trước sinh và 31 bé trai được chẩn đoán PUV sau sinh, cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ rối loạn tiểu tiện (27% so với 31%) sau 7,2 năm theo dõi.

Chức năng bàng quang tiếp tục phát triển trong suốt thời kỳ thanh thiếu niên và việc quản lý bàng quang hiệu quả cần được tiếp tục đến tuổi trưởng thành. Sự phát triển của tuyến tiền liệt làm thay đổi động lực của dòng chảy bàng quang và mô hình thay đổi động lực bàng quang được thấy ở thời thơ ấu tiếp tục thay đổi trong suốt thời kỳ thanh thiếu niên, với dung tích bàng quang tăng và lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu lớn là phổ biến nhất. Một số thanh niên có thể phải bắt đầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng để giải quyết sự suy giảm chức năng bàng quang không thể đảo ngược này.

Ghép thận

Với số lượng đáng kể các bé trai mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) tiến triển đến suy thận giai đoạn cuối, tầm quan trọng của việc đánh giá toàn diện bàng quang như một phần của quá trình chuẩn bị trước khi ghép thận là không thể phủ nhận. Bàng quang áp lực cao, khả năng giãn nở kém và dung tích thấp có thể gây nguy hiểm cho thận được ghép

và làm tăng khả năng mất chức năng thận ghép. Tỷ lệ sống sót của thận ghép sau 5 năm ở nhóm bệnh nhân PUV đã được cải thiện trong 2 thập kỷ qua, từ 40% vào những năm 1980 lên 70% vào những năm 1990 và gần 90% vào những năm 2000.

Đối với những bệnh nhân cần phẫu thuật để tạo ra một bàng quang được coi là "nơi chứa an toàn" cho việc ghép thận, có nhiều ý kiến trái chiều về việc phẫu thuật này nên được thực hiện trước hay sau khi ghép thận. Thực hiện phẫu thuật tạo hình bàng quang có/không có ống dẫn lưu có thể đặt catheter trước khi ghép thận cho phép quá trình hồi phục sau phẫu thuật mà không cần ức chế miễn dịch, nhưng lại có nguy cơ gây ra tình trạng "bàng quang khô", cần được xử lý bằng cách tập luyện bàng quang và rửa bàng quang, đặc biệt nếu lượng nước tiểu tự nhiên sản sinh ra rất ít hoặc không có. Một rủi ro khác của phương pháp này là cuộc phẫu thuật lớn này có thể làm suy giảm chức năng thận vốn đã yếu ớt và đẩy nhanh nhu cầu điều trị thay thế và lọc máu tạm thời trong trường hợp ghép thận dự phòng. Với phẫu thuật tạo hình bàng quang trước khi ghép thận, bất kỳ thủ thuật bổ sung nào, bao gồm cả việc ghép thận, đều không được làm tổn thương cuống mạch máu của bàng quang được tạo hình, đặc biệt khi khoảng thời gian giữa các thủ thuật rất ngắn, và cần phải hết sức cẩn thận để đảm bảo an toàn cho bàng quang được tái tạo. Đối với những bệnh nhân được thực hiện phẫu thuật tạo hình bàng quang sau khi ghép thận, điều quan trọng là nhu cầu ức chế miễn dịch đã được ổn định và chức năng thận được cải thiện mang lại những lợi ích rõ ràng. Trong trường hợp này, niệu quản được cấy ghép có thể được tái cấy vào bàng quang tự nhiên hoặc đưa ra ngoài qua lỗ mở niệu quản ngoài da. Jesus và Pippi Salle đã kết luận sau khi xem xét các tài liệu hiện có rằng việc tăng thể tích niệu quản làm tăng nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu sau khi cấy ghép.[47]Họ nhất trí rằng việc tạo hình bàng quang dự phòng chỉ nên được thực hiện trong những trường hợp được lựa chọn, khi rủi ro liên quan đến tăng áp lực bàng quang vượt quá rủi ro phát sinh từ việc tạo hình bàng quang và nhiễm trùng đường tiết niệu . Biết rằng một số lượng đáng kể các bé trai bị hẹp niệu đạo sau sẽ phát triển suy yếu cơ bàng quang, việc tạo hình bàng quang có thể được trì hoãn miễn là các em vẫn được theo dõi chặt chẽ. Trong bối cảnh hẹp niệu đạo sau và ghép thận, việc tiếp tục theo dõi chức năng bàng quang sau khi ghép là rất quan trọng. Riley và cộng sự đã đưa ra một đánh giá toàn diện về các chiến lược khác nhau trong việc quản lý bàng quang trong bối cảnh rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới và ghép thận.

Khả năng sinh sản

Có rất ít nghiên cứu báo cáo về khả năng sinh sản và kết quả làm cha ở nam giới có tiền sử hẹp van niệu đạo sau. Tình trạng giãn niệu đạo sau kéo dài, tổn thương mô xung quanh ụ niệu đạo hoặc hẹp niệu đạo thứ phát do phẫu thuật trước đó đều ảnh hưởng đến hiệu quả xuất tinh. Rối loạn cương dương thường gặp hơn ở bệnh nhân mắc bệnh thận mãn tính và những người đang chạy thận nhân tạo. Trong 9 bệnh nhân có tiền sử hẹp van niệu đạo sau được Woodhouse nghiên cứu, kết quả phân tích tinh dịch được coi là nằm trong

phạm vi bình thường, trong khi ở 6 người đàn ông gửi mẫu tinh dịch để phân tích cho Lopez Pereira, 2 bệnh nhân có hình thái bất thường hoặc tỷ lệ tinh trùng bất động cao.

Các hướng nghiên cứu tiếp theo

Quản lý van niệu đạo sau mở ra nhiều hướng nghiên cứu mới nhằm phát triển các chiến lược dự đoán kết quả và tỷ lệ sống sót. Một công cụ học máy mới đây đã được Kwong và cộng sự phát triển để dự đoán các kết quả có ý nghĩa lâm sàng. Công cụ này cho thấy nhiều triển vọng và cần được kiểm chứng thêm.[51]

Điểm chính

- Van niệu đạo sau vẫn là nguyên nhân phổ biến nhất gây tắc nghẽn đường ra bàng quang ở trẻ sơ sinh nam.
- Ngày càng có nhiều trường hợp được chẩn đoán trước sinh, nhưng can thiệp trước sinh dường như không mang lại lợi ích nào đối với kết quả lâu dài về chức năng thận.
- Phương pháp điều trị được khuyến cáo là đốt van tim nguyên phát, trong khi phẫu thuật chuyển hướng van chỉ được dành cho những trường hợp đặc biệt.
- Một số lượng đáng kể các bé trai mắc PUV sẽ phát triển bệnh thận mãn tính và suy thận giai đoạn cuối.
- Mục tiêu của việc theo dõi có cấu trúc là nhằm ngăn ngừa sự thoái hóa đường tiết niệu trên, ngăn ngừa nhiễm trùng đường tiết niệu, tối đa hóa sự phát triển và cho phép theo dõi rối loạn chức năng bàng quang ở cả bệnh nhân trước và sau ghép tạng mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) .

Chương 25: Dị tật niệu đạo kép và **nang syringocoele** (Duplex Urethral Anomalies & Syringocoele)

Dị tật niệu đạo là những rối loạn bẩm sinh không phải là hiếm gặp, với một số biến thể hiếm gặp. Chương này sẽ tập trung vào phôi học, dịch tễ học, chẩn đoán, đánh giá, phẫu thuật sửa chữa, theo dõi và các biến chứng của một số dị tật niệu đạo trước, bao gồm van niệu đạo trước (AUV), nang tuyến mồ hôi, niệu đạo đôi và niệu đạo to. Một số người thậm chí tin rằng những dị tật này, ngoại trừ niệu đạo đôi, là giống nhau và nằm trong một phổ bệnh.

Phôi học

Sự phát triển niệu đạo ở nam giới bắt nguồn từ khoang xoang niệu sinh dục mở rộng lên bề mặt củ sinh dục trong tuần thứ 6 của thai kỳ. Rãnh có nguồn gốc từ nội bì này trở thành

một mảng tế bào đặc, cuối cùng được sắp xếp thành dạng tấm từ gần đến xa để tạo thành niệu đạo dương vật. Hình dạng của niệu đạo ở thai nhi nam và nữ giống hệt nhau cho đến tuần thứ 9, và đến tuần thứ 14, niệu đạo nam đã hoàn thiện quá trình phát triển. Niệu đạo được chia thành bốn vùng riêng biệt, mỗi vùng có phân loại giải phẫu độc đáo và loại tế bào mô học chủ yếu của niêm mạc niệu đạo. Niệu đạo tuyến tiền liệt và niệu đạo màng nằm ở vị trí gần nhất, có nguồn gốc từ xoang niệu sinh dục và được cấu tạo bởi biểu mô chuyển tiếp mỏng manh. Tiếp theo là niệu đạo hành và niệu đạo treo, có nguồn gốc từ tấm niệu đạo ở mặt bụng của củ sinh dục và được lót bằng biểu mô chuyển tiếp ở phía gần, chuyển sang biểu mô vảy đơn giản ở phía xa. Niệu đạo treo xa nhất còn được gọi là hố navicularis, cũng bắt nguồn từ tấm niệu đạo khi nó đi qua quy đầu nhưng được cấu tạo bởi biểu mô vảy tầng.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc chứng hẹp niệu đạo trước (AUV) so với chứng hẹp niệu đạo sau (PUV) là 1:8; PUV xảy ra ở 1 trong 8000 đến 1 trong 25000 trẻ sơ sinh nam sống. Túi thừa niệu đạo trước không phổ biến nhưng là dạng tắc nghẽn niệu đạo bẩm sinh phổ biến thứ hai, sau PUV , ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. Tính đến năm 1993, chỉ có chưa đến 50 trường hợp giãn niệu đạo được báo cáo trong y văn, trong đó dạng hình thuyền phổ biến hơn. Cả u nang ống Cowper và polyp niệu đạo bẩm sinh đều khá hiếm gặp.

Van niệu đạo trước

Van niệu đạo trước là tổn thương tắc nghẽn bẩm sinh phổ biến nhất của niệu đạo trước, nhưng ít phổ biến hơn van niệu đạo sau (PUV) từ 25-30 lần . Theo mô tả kinh điển, chúng có dạng màng ngăn có lỗ hoặc một mấu niêm mạc phát sinh từ thành bụng của niệu đạo. Sinh học phôi thai chưa rõ ràng vì van niệu đạo trước đôi khi được tìm thấy ở đầu xa của túi thừa. Tuy nhiên, thể xốp kém phát triển trên phần niệu đạo trước bị ảnh hưởng cho thấy vị trí nằm trong phổ dị tật lỗ tiểu lệch hoặc sự kết hợp không hoàn chỉnh giữa niêm mạc niệu đạo và biểu mô của hố thuyền. Vỡ tuyến hành niệu đạo giãn cũng được đề xuất như một nguyên nhân. Các van này có thể nằm ở bất kỳ vị trí nào trong niệu đạo trước. Trong 40% trường hợp, chúng nằm ở niệu đạo hành, 30% ở chỗ nối dương vật - bìu và 30% ở niệu đạo dương vật. Chúng hiếm khi được báo cáo ở hố thuyền. Biểu hiện thường là các triệu chứng tắc nghẽn. Những bệnh nhân này thường bị són tiểu, khó tiểu, tiểu không tự chủ, tiểu ngập ngừng hoặc bí tiểu, dòng tiểu yếu và nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát. Trẻ lớn hơn cũng có thể bị đái dầm, són tiểu sau khi đi tiểu hoặc chậm phát triển. Các thay đổi thứ phát ở đường tiết niệu trên rất hiếm gặp. Tuy nhiên, tắc nghẽn có thể dẫn đến bàng quang to, vỡ bàng quang, giãn niệu quản và thận nặng, tổn thương thận cấp tính hoặc cổ trướng do nước tiểu ở trẻ sơ sinh. Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (MCUG), chụp niệu đạo ngược dòng và nội soi là những công cụ chẩn đoán hữu ích. Trên MCUG , van có thể được nhìn thấy như một khuyết tật dạng đường thẳng dọc theo

thành bụng nhưng cũng có thể chỉ được ghi nhận như một sự thay đổi đột ngột về đường kính của niệu đạo.

Hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản đã được ghi nhận ở khoảng một phần ba số bệnh nhân, và giãn đường tiết niệu trên được ghi nhận ở một nửa số bệnh nhân. Khi nội soi, van xuất hiện như một màng mỏng, hình lá hoặc vạt mô nằm ở phía bụng, và đôi khi nó được mô tả như một màng giống mống mắt. Cần phải kiểm tra kỹ niệu đạo ở đầu xa của bất kỳ túi thừa niệu đạo nào vì dòng chảy ngược của dung dịch rửa có thể làm bẹp cơ chế van vào thành niệu đạo. Ấn vào vùng trên xương mu khi bàng quang đầy và các cổng rửa trên ống nội soi mở có thể giúp quan sát cơ chế van dễ dàng hơn.

Hơn nữa, việc nâng hoặc luồn vòng nội soi vào van là vô cùng quan trọng trong việc xác định tổn thương. Rạch van qua niệu đạo là đủ đối với hầu hết bệnh nhân, nhưng cần phải cẩn thận rạch hoàn toàn để tránh bất kỳ phần mép gây tắc nghẽn nào ở phía xa. Điều trị nội soi thường để lại cho bệnh nhân một túi thừa niệu đạo. Một số ít bệnh nhân có túi thừa lớn và khiếm khuyết ở thể xốp có thể được hưởng lợi từ phẫu thuật mở, cho phép tái tạo van, túi thừa và các mô bao quanh. Có thể cần phải mở bàng quang ở trẻ sinh non hoặc trẻ sơ sinh nhỏ để giúp giảm tắc nghẽn cho đến khi trẻ có thể sử dụng ống nội soi bàng quang hoặc trải qua phẫu thuật tái tạo thêm. Có đến 80% trẻ em bị van niệu đạo trước sẽ bị rối loạn chức năng bàng quang, mất ổn định, tăng phản xạ và giảm khả năng giãn nở và dung tích bàng quang được ghi nhận trên niệu động học. Do biểu hiện nhẹ hơn và tinh tế hơn, tỷ lệ bảo tồn chức năng thận ở bệnh van niệu đạo trước tốt hơn so với van niệu đạo sau , với khoảng 78% bệnh nhân có chức năng thận bình thường sau điều trị.

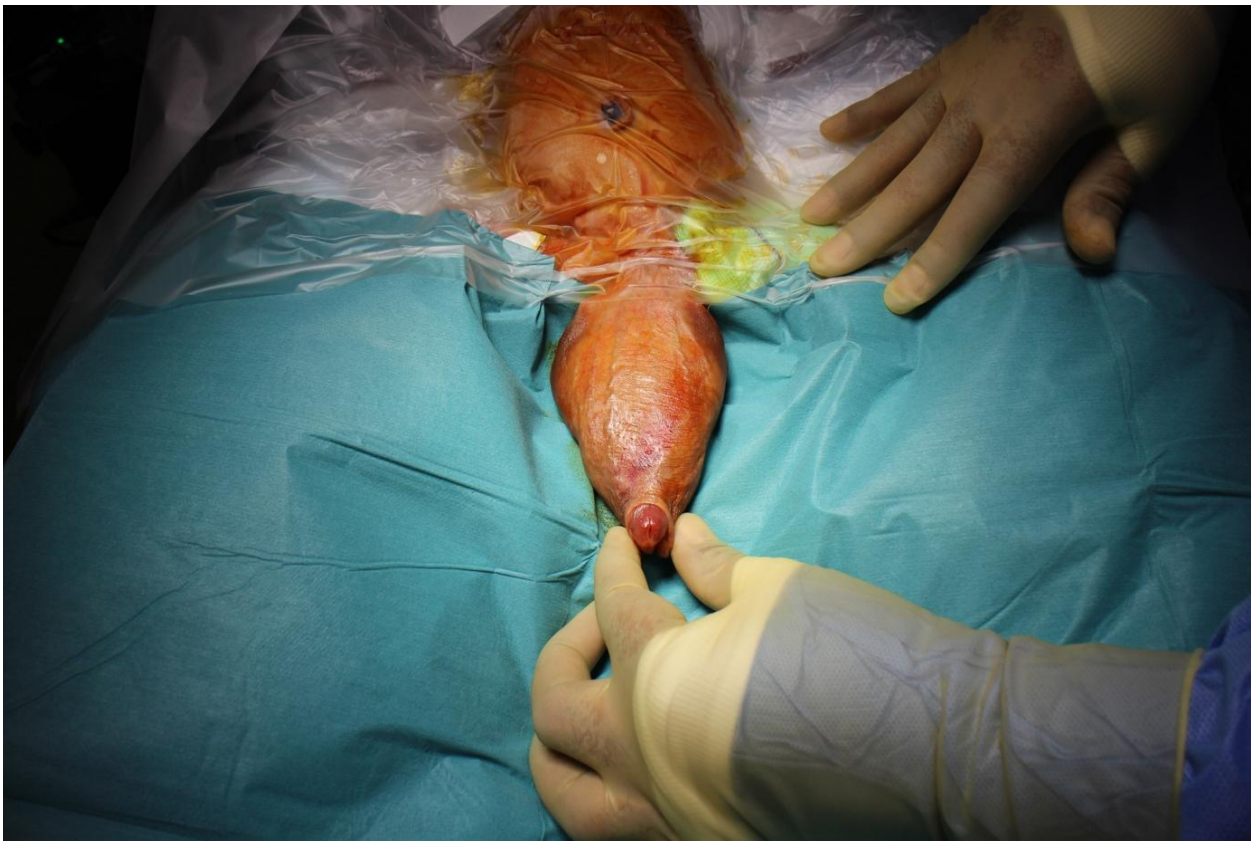
Túi thừa niệu đạo

Ở dạng miệng rộng phổ biến hơn, thường nằm ở vùng nối dương vật - bìu, mép xa có thể gây ra tắc nghẽn dạng van khi túi thừa giãn nở dần. Biểu hiện là các triệu chứng tắc nghẽn hoặc tiểu són sau khi đi tiểu. Các tổn thương dạng túi hiếm gặp hơn có cổ hẹp và có thể xuất hiện ở bất kỳ vị trí nào dọc theo chiều dài niệu đạo dương vật, bao gồm cả hố thuyền. Biểu hiện là nhiễm trùng đường tiết niệu; hiếm khi liên quan đến sự hình thành sỏi trong túi thừa. Điều trị bằng cách rạch hoặc cắt bỏ mép gây tắc nghẽn bằng nội soi hoặc, hiếm khi, bằng phương pháp mổ hở vùng đáy chậu để cắt bỏ túi thừa lớn.

Megalourethra

Đây là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp, đặc trưng bởi sự giãn nở bất thường của niệu đạo dương vật mà không có tắc nghẽn rõ ràng. Nó có thể liên quan đến sự thiếu hụt thể xốp hoặc sự vắng mặt hoàn toàn của thể hang. Trong những trường hợp như vậy, dương vật chỉ còn là một túi mềm nhão bao gồm da bên ngoài và niêm mạc niệu đạo bên trong. Nó có một số đặc điểm giống với túi thừa niệu đạo nhưng bao gồm sự ảnh hưởng rộng hơn và đồng đều hơn của niệu đạo. Phân loại thành dạng hình thoi và hình thuyền phản ánh

mức độ nghiêm trọng của khuyết tật và ảnh hưởng đến thể xốp và thể hang. Dạng hình thuyền là do sự thiếu hụt hoặc vắng mặt của thể xốp bụng. Chứng giãn niệu đạo hình thoi cũng ảnh hưởng đến thể xốp lưng và thể hang. Adamson và Burge đã mô tả một loại thứ ba với tất cả các thể còn nguyên vẹn. Nguyên nhân của chứng giãn niệu đạo vẫn còn gây tranh cãi. Stephens cho rằng sự chậm trễ trong quá trình hình thành ống của lõi biểu mô xa có thể dẫn đến tắc nghẽn và giãn nở ở gần. Một số ý kiến khác cho rằng sự ngừng phát triển phôi thai của trung bì bao quanh các nếp gấp niệu đạo ảnh hưởng đến sự phát triển của thể hang và mô cương dương.



Hình 1. Khám dưới gây mê cho thấy niệu đạo giãn rộng bất thường, lan đến cả thân dương vật.

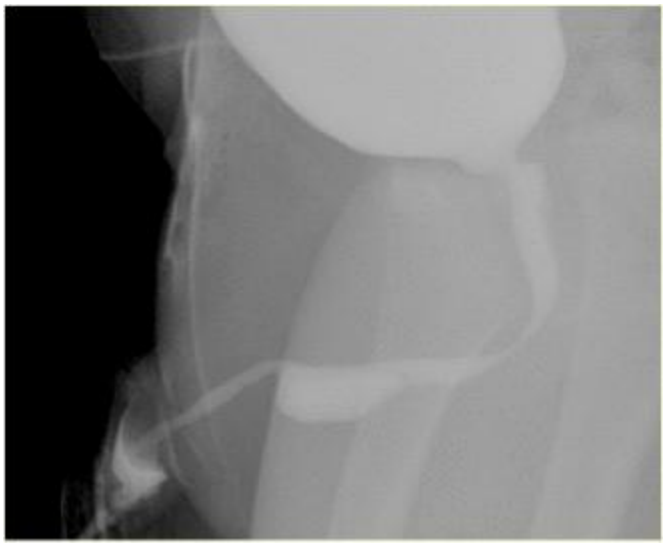
Chứng giãn niệu đạo thường đi kèm với các dị tật đường tiết niệu trực tràng khác như hậu môn bít, hội chứng bụng nhăn nheo và van niệu đạo, cùng với các mức độ tắc nghẽn đường tiết niệu khác nhau. Chẩn đoán thường được nghi ngờ khi khám lâm sàng, chủ yếu nếu trẻ đi tiểu được. Lỗ niệu đạo có thể ở vị trí bình thường nhưng có bất thường. Dương vật mềm, dài thường là đặc điểm của thể hình thoi hiếm gặp và nghiêm trọng hơn, với thể hang sờ thấy không đủ. Hiện tượng phình to mặt bụng khi đi tiểu là điển hình của chứng giãn niệu đạo hình thuyền. Chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu và siêu âm thận được thực hiện để chẩn đoán và đánh giá đường tiết niệu trên. Điều trị tập trung vào tái tạo niệu đạo và thể hang bằng cách sử dụng các nguyên tắc tiêu chuẩn của phẫu thuật sửa

chữa tật lỗ tiểu lệch. Niệu đạo hình thuyền có thể được mở dọc và tạo hình dạng ống bằng cách sử dụng mô lưng và mô bên tốt hơn. Thể hình thoi đặt ra một thách thức khó khăn hơn nhiều tùy thuộc vào lượng mô thể hang hiện có. Một số trường hợp có thể không thể phục hồi hoàn toàn về mặt chức năng và cần đến phẫu thuật tái tạo thể hang bằng cách cấy ghép dương vật nhân tạo khi trưởng thành.

Syringocoele

U nang tuyến bã nhờn (từ "syrongos", nghĩa là ống và "coele", nghĩa là sưng) là một dạng giãn nang hiếm gặp của phần xa của ống tuyến Cowper. Tuyến này được đặt tên theo bác sĩ phẫu thuật và nhà giải phẫu học William Cowper, người đầu tiên mô tả nó vào thế kỷ 17. Tuyến Cowper tương đồng với tuyến Bartholin ở nữ giới. Đây là những tuyến ngoại tiết nằm đối xứng ở hai bên niệu đạo màng. Tuyến chính nằm trên cơ hoành niệu sinh dục, và các tuyến phụ nằm sâu bên trong niệu đạo hành xốp. Ống dẫn của các tuyến này đi qua cơ thắt ngoài và vào niệu đạo hành, mở riêng lẻ hoặc thành một ống hợp nhất cách đó từ một đến hai centimet (cm). Các tuyến này tiết ra chất nhầy trong quá trình kích thích tình dục và tạo thành một phần của dịch tiền xuất tinh giúp bôi trơn niệu đạo cho sự đi qua của tinh trùng.

Hình 2. Hình ảnh nang tuyến bã nhờn chưa vỡ trong chụp mạch vành bằng siêu âm Doppler màu (MCUG).



Hình 3. Hình ảnh nang tuyến bã nhờn bị vỡ trong MCUG.

Tỷ lệ mắc bệnh nang tuyến bã niệu đạo thực sự chưa được biết rõ và có thể là do sự hiếm gặp và thiếu hiểu biết về tình trạng này, cộng thêm sự tồn tại của các chẩn đoán thay thế như đường đi giả, túi thừa niệu đạo hoặc van niệu đạo trước, và trong một số trường hợp, khả năng tự khỏi. Sự tắc nghẽn lỗ ống dẫn có thể là bẩm sinh hoặc mắc phải. Sự tăng sinh của biểu mô ống dẫn dẫn đến nang giữ nước bẩm sinh và giãn ống dẫn trước khi hẹp.

Nhiễm trùng hoặc đặt ống thông niệu đạo nhiều lần là nguyên nhân gây tắc nghẽn mắc phải. Túi nang niệu đạo hiếm gặp và có thể biểu hiện bằng nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, tiểu máu, các triệu chứng tắc nghẽn hoặc rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu. Hiếm khi nó có thể được phát hiện tình cờ. Tắc nghẽn đường ra bàng quang đáng kể do túi nang niệu đạo ở giai đoạn đầu đời có thể dẫn đến bệnh thận mãn tính và rối loạn chức năng bàng quang. Do đó, đối với tất cả bệnh nhân, chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời là rất quan trọng. Một phân loại hữu ích xem xét các khía cạnh của biểu hiện lâm sàng và quản lý bệnh nhân. Các nhóm là tắc nghẽn, không tắc nghẽn có triệu chứng và không tắc nghẽn không có triệu chứng. Nhóm tắc nghẽn sẽ bao gồm tất cả bệnh nhân có biểu hiện các dấu hiệu hoặc triệu chứng hoặc bằng chứng X quang hoặc nội soi về tắc nghẽn đường ra bàng quang. Biểu hiện thường xuất hiện ở giai đoạn sơ sinh.

Các bất thường liên quan bao gồm bàng quang thành dày, thận loạn sản đa nang (MCDK), thận loạn sản và tắc nghẽn chỗ nối bể thận niệu quản (PUJ). Chụp bàng quang khi đi tiểu (MCUG) là một xét nghiệm chẩn đoán có thể cho thấy hình ảnh "khuyết tật lấp đầy" của niệu đạo (túi nang chưa vỡ) hoặc thuốc cản quang lấp đầy nang bị vỡ với sự hình thành các thớ cơ bàng quang, trào ngược bàng quang niệu quản và tiểu không hết. Nội soi bàng quang có thể giúp xác nhận chẩn đoán. Điều trị nội soi sử dụng nhiều kỹ thuật khác nhau để điều trị túi nang, cụ thể là điện cực Bugbee, kéo, ống thông niệu đạo có móc, đặt ống thông và laser Holmium: YAG . Trong quá trình điều trị nội soi, các túi

nang chưa vỡ được mở ra, và mép của tất cả các túi nang bị vỡ có thể được rạch. Túi nang không phải là một tình trạng không đáng kể ở trẻ sơ sinh, và tất cả bệnh nhân phải được điều trị thích hợp và theo dõi chặt chẽ. Trong thực hành tiết niệu nhi khoa, túi nang phải được xem xét khi đánh giá tắc nghẽn niệu đạo trước. Cần theo dõi sát sao bệnh nhân mắc chứng nang tuyến bã nhờn vì có tới 40% bị suy thận, trong đó gần hai phần năm tiến triển thành suy thận mãn tính. Một số ít bị rối loạn chức năng bàng quang.

Tịt niệu đạo và không hình thành niệu đạo

Tật teo niệu đạo và không hình thành niệu đạo cần được đưa vào chẩn đoán phân biệt các dị tật thận và giãn thận hai bên được chẩn đoán trong tử cung. Thật không may, những tổn thương này không tương thích với sự phát triển của thận trừ khi có một đường thoát khác cho nước tiểu ra khỏi bàng quang, chẳng hạn như ống niệu rốn còn mở hoặc thông nối niệu trực tràng. Việc điều trị sẽ phụ thuộc vào dị tật cụ thể và mức độ chức năng thận được cứu vãn bằng cách dẫn lưu nước tiểu thay thế. Mối liên hệ giữa teo niệu đạo và hội chứng bụng nhăn ở nữ giới đã được ghi nhận, nhưng ít báo cáo thảo luận về kết quả điều trị ở những trẻ sơ sinh bị bệnh nặng này. Hầu hết những trẻ này sẽ cần ghép thận do tổn thương thận nghiêm trọng trong giai đoạn sơ sinh. Ở nam giới, nong niệu đạo bằng catheter từng bước đã được sử dụng khá hiệu quả và cũng sẽ có hiệu quả tương tự ở nữ giới (PADUA - tăng cường dần dần bằng cách nong niệu đạo trước). Tuy nhiên, vẫn chưa rõ liệu phương pháp này có mang lại giải pháp lâu dài hay không.

Dị tật niệu đạo đôi

Đây là một nhóm dị tật niệu đạo hiếm gặp. Xét đến nhiều biến thể giải phẫu khác nhau, không có con đường phôi thai học chung nào có thể giải thích tất cả các biến thể của niệu đạo đôi. Johnson cho rằng sự hợp nhất không hoàn chỉnh của gờ sinh dục và nếp gấp niệu đạo có thể dẫn đến hai kênh riêng biệt, và Lowsley đề xuất sự tồn tại của tấm niệu sinh dục trong quá trình gấp nếp của gờ sinh dục như một lời giải thích. Niệu đạo đôi có thể xảy ra cùng với sự nhân đôi hoàn toàn của dương vật hoặc bàng quang như một dị tật nghiêm trọng hơn. Có hai loại nhân đôi, hoặc theo mặt phẳng dọc hoặc theo mặt phẳng ngang. Hầu hết các trường hợp nhân đôi xảy ra ở mặt phẳng dọc với một dương vật duy nhất. Khi một niệu đạo nằm trên niệu đạo kia trong trường hợp này, niệu đạo chủ đạo thoát ra ở vị trí lệch lỗ tiểu và niệu đạo phụ ở vị trí bình thường. Nhiều niệu đạo lưng không chủ đạo kết thúc cụt trước bàng quang. Tuy nhiên, nếu chúng đến được bàng quang, trẻ thường bị són tiểu từ kênh phụ. Ở dạng ngang, hai niệu đạo đôi chạy song song. Sự nhân đôi hoàn toàn của bàng quang và niệu đạo rất hiếm gặp, đặc biệt là ở nữ giới.

Hình 4. Kết quả chụp bàng quang cho thấy niệu đạo đôi hình chữ Y với mũi tên chỉ vào niệu đạo không chiếm ưu thế (phía lưng).

Trong một số trường hợp, cả hai niệu đạo tách ra khỏi bàng quang riêng biệt và vẫn tách biệt suốt chiều dài của chúng, trong khi ở những trường hợp khác, hai niệu đạo trùng nhau hợp nhất ở phía xa để tạo thành một ống dẫn duy nhất. Trong dạng "hình thoi", niệu đạo tách thành hai phần trước khi hợp nhất lại ở phía xa hơn, trong khi ở dạng hình chữ "Y", một niệu đạo phụ phân nhánh từ ống dẫn chính và xuất hiện ở vùng quanh hậu môn hoặc tầng sinh môn. Khớp mu mở rộng có thể được tìm thấy trong những trường hợp liên quan đến lỗ niệu đạo trên, cho thấy mối liên hệ với phức hợp dị tật bàng quang lộn ngoài - lỗ niệu đạo trên. Phẫu thuật tái tạo phụ thuộc vào cấu trúc giải phẫu của từng cá nhân nhưng hầu như luôn bao gồm việc cắt bỏ niệu đạo phụ hẹp hơn. Nội soi tại thời điểm tái tạo đôi khi có thể cần thiết để hiểu rõ tổn thương. Nếu vấn đề được phát hiện do dòng nước tiểu bị chia tách nhẹ khi đi tiểu, thì việc sửa chữa có thể không cần thiết. Việc xem xét như vậy thường chỉ phù hợp với những bệnh nhân có cả hai lỗ niệu đạo nằm sát nhau, và ngay cả những bệnh nhân đó cũng có thể được hưởng lợi từ phẫu thuật tạo hình lỗ niệu đạo đơn giản để kết hợp cả hai lỗ thành một. Sự phức tạp của việc sửa chữa tăng lên khi hai lỗ niệu đạo phân kỳ, đặc biệt nếu lỗ niệu đạo bụng chủ đạo nằm rất gần gốc. Trong trường hợp đó, niệu đạo đáy chậu bụng thường phải được di chuyển ra khỏi trực tràng đến vị trí chính thống hơn, và phần còn lại của niệu đạo được tái tạo bằng nhiều kỹ thuật tạo hình niệu đạo khác nhau. Bao quy đầu hoàn chỉnh rất hữu ích nếu có. Bệnh nhân

không nên cắt bao quy đầu khi còn sơ sinh nếu phát hiện dị tật này. Ghép niêm mạc có thể cần thiết đối với một số bệnh nhân đã từng cắt bao quy đầu hoặc phẫu thuật trước đó. Chúng cũng có thể cần thiết đối với một số bệnh nhân có da bao quy đầu không đủ dài.

Với việc cần phải phẫu thuật bóc tách mạnh để tái tạo niệu đạo bụng, việc bộc lộ để cắt bỏ niệu đạo phụ ở lưng thường rất thuận lợi. Cấu trúc đó cũng có thể được nối thông với niệu đạo bụng ở phía gần. Passerine-Glazel và các cộng sự đã mô tả việc nong dần niệu đạo lưng để giúp nó hoạt động tốt cho việc tiểu tiện. Chúng tôi ưu tiên việc di động và tái tạo niệu đạo chính trong hầu hết các trường hợp.

Hẹp lỗ niệu đạo

Hẹp niệu đạo thường gặp nhất ở bé trai đã cắt bao quy đầu và do viêm da tã lót gây ra. Triệu chứng thường gặp là dòng nước tiểu giảm hoặc bị lệch hướng. Phẫu thuật mở rộng niệu đạo và tạo hình niệu đạo là những phương pháp điều trị hiệu quả.

Hẹp niệu đạo trước

Hẹp niệu đạo trước thường không rõ nguyên nhân (có thể do bẩm sinh) hoặc do chấn thương. Tuy nhiên, hẹp niệu đạo sau phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí cũng xảy ra khá thường xuyên ở niệu đạo trước; nguyên nhân có thể là do chính quá trình phẫu thuật hoặc do ống thông được sử dụng như một stent niệu đạo. Hẹp niệu đạo trước thường gây ra các triệu chứng kích ứng (tiểu ra máu, tiểu khó, tiểu không tự chủ) hoặc tắc nghẽn (rặn khi đi tiểu, bí tiểu). Chẩn đoán tốt nhất là bằng chụp X-quang niệu đạo hoặc nội soi. Đo lưu lượng nước tiểu có thể cho thấy kiểu dòng chảy tắc nghẽn, nhưng tốc độ dòng chảy có thể bình thường mặc dù có hẹp; do đó, không thể dựa vào đo lưu lượng nước tiểu để loại trừ hẹp niệu đạo. Phẫu thuật mở rộng niệu đạo bên trong bằng phương pháp quan sát trực tiếp chỉ hiệu quả trong khoảng một nửa số trường hợp nhưng có lẽ không gây hại nếu chỉ sử dụng một lần. Nong niệu đạo dường như không phải là phương pháp điều trị thích hợp, vì cần phải thực hiện nhiều lần. Nối niệu đạo tận cùng sau khi cắt bỏ chỗ hẹp là phương pháp điều trị hiệu quả nhất khi khả thi về mặt giải phẫu, ngay cả đối với các trường hợp hẹp niệu đạo sau dị tật lỗ tiểu lệch vị trí. Khi không thể nối niệu đạo, ghép mô niêm mạc miệng hoặc da thường mang lại kết quả tốt. Nên tránh sử dụng chỉ khâu PDS trong phẫu thuật sửa chữa niệu đạo.

Polyp niệu đạo

Polyp niệu đạo là một dị tật hiếm gặp khác của niệu đạo nam giới. Chúng có thể là bẩm sinh nhưng cũng đã được báo cáo ở người lớn, cho thấy chúng có thể mắc phải hoặc phát triển chậm cho đến khi đủ lớn để gây ra các triệu chứng. Những tổn thương xơ nội mô này thường phát sinh từ ụ niệu đạo và thường được bao phủ bởi biểu mô chuyển tiếp trên lõi xơ cơ. Các polyp nhỏ thường được phát hiện tình cờ trong quá trình nội soi vì một mục đích không liên quan. Ngược lại, các tổn thương lớn hơn, với đầu polyp nổi tự do trên

cuống dài, có xu hướng lồi ra qua cổ bàng quang gây ra các đợt bí tiểu cấp tính, thoáng qua. Các triệu chứng khác là rặn khi đi tiểu, tiểu gấp và tiểu ra máu. Chảy máu niệu đạo rõ rệt cũng có thể xảy ra. Chẩn đoán được thực hiện bằng chụp niệu đạo cản quang (MCU) hoặc nội soi bàng quang niệu đạo. Chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu thường cho thấy một khuyết tật lấp đầy trong niệu đạo có thể khác nhau về vị trí. Chẩn đoán được xác nhận bằng nội soi bàng quang. Hầu hết các polyp có thể được cắt bỏ bằng nội soi (cắt bỏ qua niệu đạo), mặc dù đối với các polyp lớn, có thể cần phải phẫu thuật mở qua bàng quang.

Điểm chính

- Van niệu đạo trước là tổn thương tắc nghẽn bẩm sinh phổ biến nhất của niệu đạo trước và thường biểu hiện bằng các triệu chứng tắc nghẽn. Phẫu thuật cắt van qua niệu đạo là đủ đối với hầu hết bệnh nhân.
- Túi thừa niệu đạo có thể xuất hiện dưới dạng miệng rộng phổ biến hơn hoặc dạng túi. Phương pháp điều trị là rạch hoặc cắt bỏ phần mép gây tắc nghẽn bằng nội soi hoặc, hiếm khi, bằng phương pháp mổ hở vùng đáy chậu để cắt bỏ túi thừa lớn.
- Chứng giãn niệu đạo dương vật (Megalourethra) là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp, đặc trưng bởi sự giãn bất thường của niệu đạo dương vật mà không có tắc nghẽn cấu trúc. Chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu và siêu âm thận được thực hiện để chẩn đoán và đánh giá đường tiết niệu trên. Điều trị tập trung vào việc tái tạo niệu đạo và thể xốp bằng cách sử dụng các nguyên tắc tiêu chuẩn của phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí (hypospadias).
- U nang tuyến Cowper là một dạng giãn nang hiếm gặp ở phần xa của ống tuyến Cowper. Đối với tất cả bệnh nhân, chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời là vô cùng quan trọng. Phương pháp điều trị nội soi sử dụng nhiều kỹ thuật khác nhau để điều trị u nang tuyến Cowper, bao gồm điện cực Bugbee, kéo, ống thông niệu đạo có móc, đặt ống thông và laser Holmium: YAG .
- Tật teo niệu đạo và không hình thành niệu đạo cần được đưa vào chẩn đoán phân biệt các dị tật thận và giãn thận hai bên được chẩn đoán trong tử cung. Phương pháp điều trị sẽ phụ thuộc vào dị tật cụ thể và mức độ chức năng thận được bảo tồn bằng phương pháp dẫn lưu nước tiểu thay thế. Ở nam giới, nong niệu đạo bằng catheter từng bước đã được sử dụng khá hiệu quả và cũng sẽ có hiệu quả tương tự ở nữ giới (PADUA - tăng cường dần dần bằng cách nong niệu đạo trước).
- Dị tật niệu đạo đôi là một dạng dị tật niệu đạo hiếm gặp. Độ phức tạp của phẫu thuật sửa chữa tăng lên khi hai lỗ niệu đạo phân nhánh, đặc biệt nếu lỗ niệu đạo bụng chủ đạo nằm rất gần gốc.

- Hẹp niệu đạo thường gặp nhất ở bé trai đã cắt bao quy đầu và nguyên nhân là do viêm da tã lót. Phẫu thuật mở rộng niệu đạo và tạo hình niệu đạo là những phương pháp điều trị hiệu quả.
- Hẹp niệu đạo trước thường có nguyên nhân vô căn (có thể là bẩm sinh) hoặc do chấn thương. Nối niệu đạo tận cùng sau khi cắt bỏ chỗ hẹp là phương pháp điều trị hiệu quả nhất khi khả thi về mặt giải phẫu, ngay cả đối với hẹp niệu đạo sau phẫu thuật dị tật lỗ tiểu lệch vị trí.
- Polyp niệu đạo là một dị tật hiếm gặp của niệu đạo nam giới. Những tổn thương xơ nội mô này thường phát sinh từ ụ niệu đạo. Chẩn đoán được thực hiện bằng chụp niệu đạo cản quang (MCU) hoặc nội soi bàng quang niệu đạo. Hầu hết các polyp có thể được cắt bỏ bằng nội soi (cắt bỏ qua niệu đạo), mặc dù đối với các polyp lớn, có thể cần đến phương pháp mổ mở qua bàng quang.

Chương 26: Hẹp niệu đạo bẩm sinh và do chấn thương (Congenital & Traumatic Urethral Stricture)

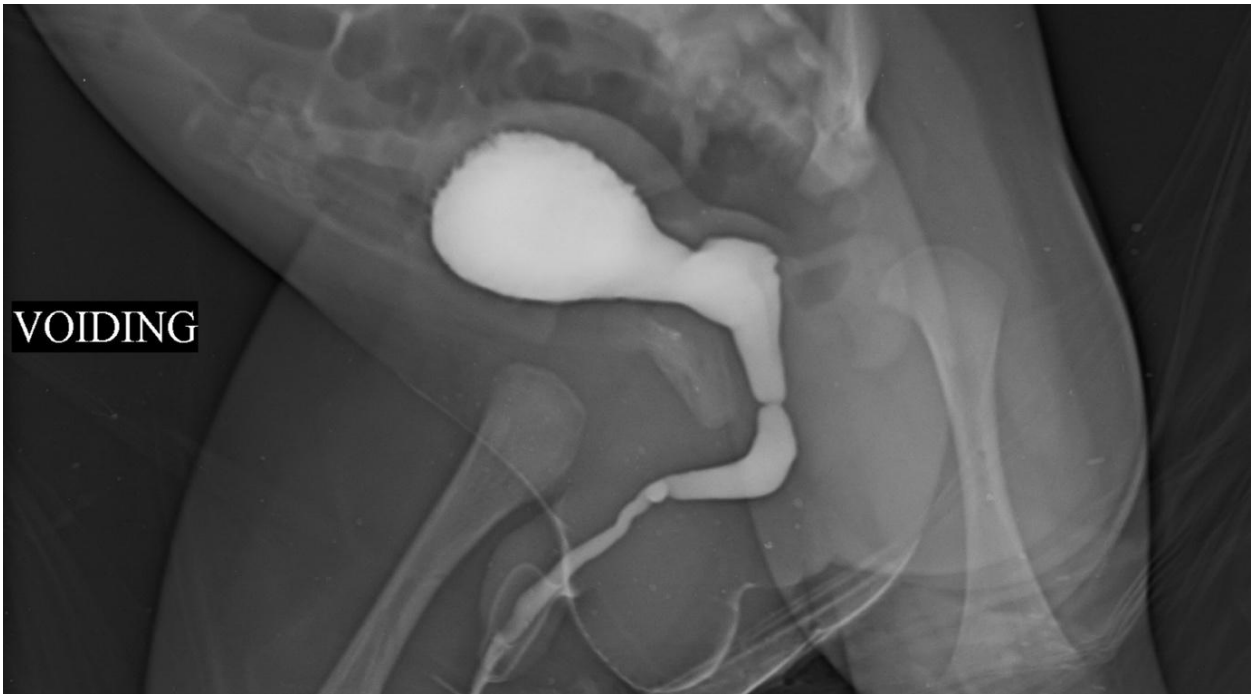
Ban đầu, người ta cho rằng hẹp niệu đạo là bệnh hiếm gặp ở trẻ em. Các báo cáo sau đó cho thấy chúng không hiếm đến vậy. Ấn tượng về tỷ lệ mắc bệnh thấp chủ yếu là do việc báo cáo không đầy đủ và tài liệu nghiên cứu còn hạn chế. Johanson là người đầu tiên quan sát thấy sự hình thành hẹp niệu đạo vào năm 1953 sau khi niệu đạo bị đứt hoàn toàn. Hẹp niệu đạo được phân loại rộng rãi dựa trên nguyên nhân gây bệnh thành các loại bẩm sinh/vô căn, do điều trị, do viêm nhiễm và do chấn thương. Hiện chưa rõ liệu các trường hợp hẹp niệu đạo không rõ nguyên nhân nên được xếp vào loại bẩm sinh hay vô căn.

Harshman và cộng sự, cùng với Kaplan và Brock, khuyến cáo nên tránh sử dụng thuật ngữ hẹp niệu đạo bẩm sinh và mô tả những tổn thương này là hẹp niệu đạo không rõ nguyên nhân. Hiện chưa rõ liệu hẹp niệu đạo do đặt ống thông có thể được phân loại là do y tế hay do viêm nhiễm. Vì tình trạng hẹp như vậy sẽ không xảy ra nếu không có ống thông lưu trú ngay từ đầu, người ta có thể lập luận rằng nó nên được phân loại là do y tế.[2]Các nguyên nhân do can thiệp y khoa như đặt ống thông tiểu hoặc hẹp niệu đạo sau phẫu thuật chỉnh hình lỗ tiểu lệch vị trí chiếm phần lớn các trường hợp hẹp niệu đạo trước ở trẻ em, đặc biệt là nhóm trẻ nhỏ tuổi. Tuy nhiên, khi trẻ lớn lên, hẹp niệu đạo do chấn thương, bao gồm cả hẹp niệu đạo sau, dần trở nên phổ biến hơn.

Hẹp bẩm sinh và vô căn

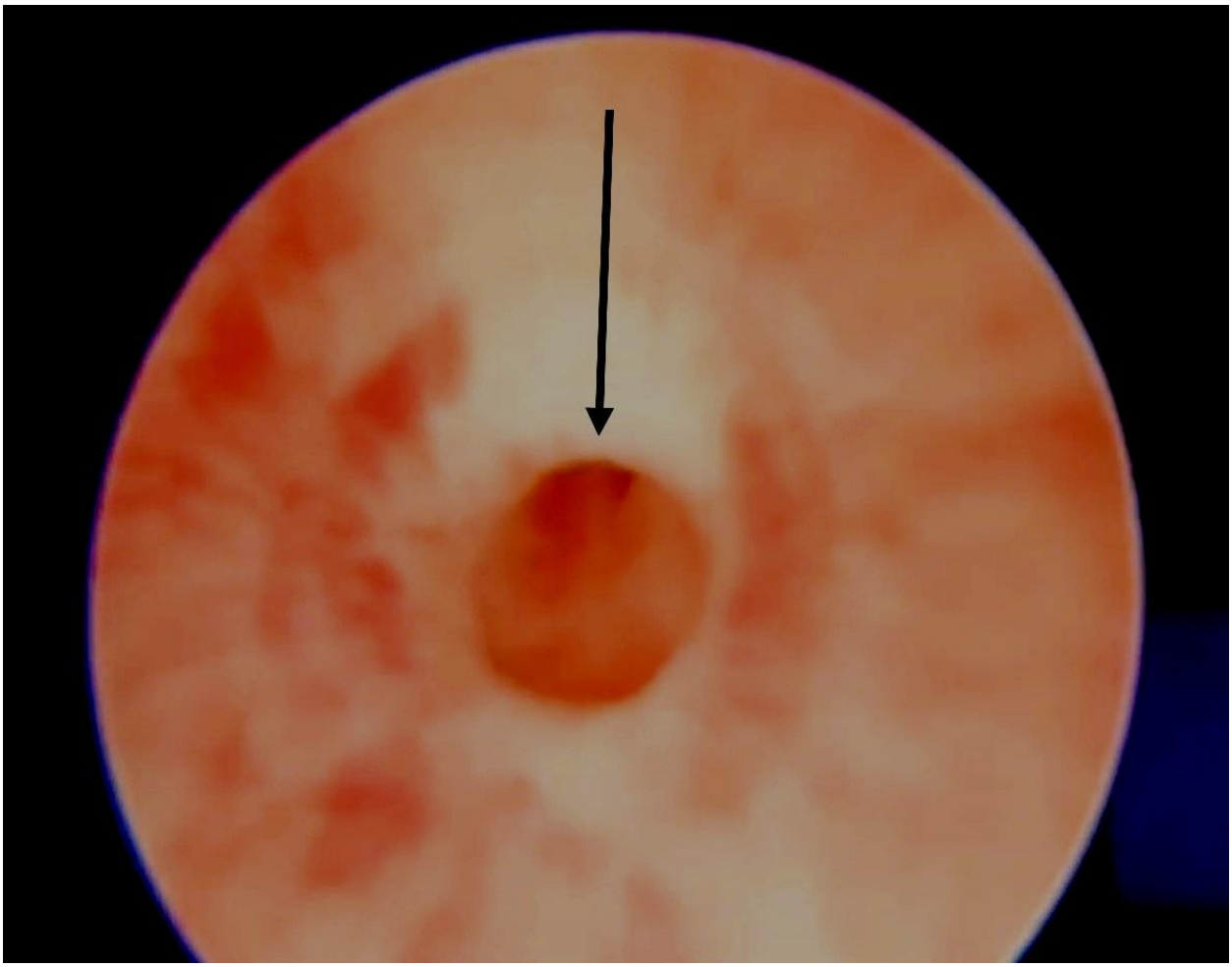
Mori và cộng sự báo cáo rằng hẹp/tắc nghẽn niệu đạo bẩm sinh là một nguyên nhân quan trọng gây nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, đái dầm, tiểu nhiều lần hoặc tiểu ra máu ở bé trai. Nó được nhận biết như một dạng lấp đầy đường thẳng điển hình. Cũng được gọi

là vòng Cobb, vòng Moorman hoặc màng niệu đạo sau gây tắc nghẽn bẩm sinh (COPUM), nguyên nhân gây bệnh vẫn chưa rõ ràng. Người ta vẫn đang tranh luận liệu thực thể này có thể được coi là một dạng hẹp niệu đạo hay không.



Hình 1: Chụp niệu đạo cản quang (VCUG) cho thấy hẹp niệu đạo bẩm sinh/vô căn. Có thể thấy hẹp dạng vòng tại chỗ nối giữa niệu đạo trước và niệu đạo sau. Thường thì đường tiết niệu trên không bị giãn và bệnh nhân biểu hiện bằng nhiễm trùng đường tiết niệu hoặc tiểu són.

Tổn thương này được nhận thấy dưới dạng hẹp hình vòng trên nội soi bàng quang Hình 2 ngay phía xa cơ thắt niệu đạo ngoài. Thông thường, các đặc điểm như bất thường bàng quang, dày thành niệu đạo hoặc thay đổi đường tiết niệu trên thường thấy ở van niệu đạo sau (PUV) đều không xuất hiện. Phương pháp điều trị hiệu quả nhất cho tổn thương này là phẫu thuật mở rộng niệu đạo bên trong bằng quang học (OIU) dưới sự quan sát trực tiếp. Thủ thuật này được thực hiện ở vị trí 12 giờ bằng dao lạnh (mũi tên trong Hình 2). Ở các bé trai bị tiểu dầm ban ngày và hẹp niệu đạo hành bẩm sinh, các đợt tiểu dầm được cải thiện ở 69,4% sau khi thực hiện OIU . Hơn nữa, nhiễm trùng đường tiết niệu và trào ngược bàng quang niệu quản giảm đi nhờ điều trị kịp thời bệnh lý này.



Hình 2. Phẫu thuật mở rộng niệu đạo nội soi (OIU) cho trường hợp hẹp niệu đạo vô căn/bẩm sinh bao gồm việc chia bằng dao lạnh ở vị trí 12 giờ.

Hẹp do điều trị

Hẹp do đặt ống thông

Đặt ống thông niệu đạo là một nguyên nhân do can thiệp y khoa quan trọng (12,3% tổng thể), và là nguyên nhân chính gây hẹp niệu đạo đa ổ và toàn bộ phía trước trong một nghiên cứu của Ansari et al.[2]Hẹp niệu đạo do can thiệp y khoa, thường xảy ra do đặt ống thông kéo dài (thường được đặt để theo dõi lượng dịch tiểu trong các đơn vị chăm sóc đặc biệt thần kinh), thường nằm ở vùng hành niệu đạo. Một số trường hợp có thể do ống thông quá cỡ, một số khác có thể do phình giãn hành niệu đạo hoặc do rút ống thông gây chấn thương (thường có chảy máu niệu đạo trong trường hợp này). Bản thân việc đặt ống thông kéo dài gây viêm niệu đạo, thiếu máu cục bộ và cuối cùng là hẹp niệu đạo. Thường thì bệnh nhân bị bí tiểu sau khi rút ống thông. Trong trường hợp này, tác giả ưu tiên thực hiện đặt ống thông bàng quang trên xương mu (SPC) dưới hướng dẫn siêu âm. Điều này giúp ích cho việc thử tiểu sau này bằng cách kẹp ống thông SPC . Ống thông SPC cũng có

thể được sử dụng để chụp bàng quang niệu đạo khi tiểu (VCUG) nhằm đánh giá mức độ hẹp. Thường thì những chỗ hẹp này là những đoạn ngắn, có thể điều trị bằng nong niệu đạo bằng dụng cụ (OIU) dưới gây mê toàn thân. Sau khi nong niệu đạo bằng dụng cụ , cần thực hiện lại VCUG và thử tiểu để đảm bảo chỗ hẹp được giải quyết. Việc xác định rõ ràng các chỉ định đặt ống thông tiểu, kỹ thuật đặt ống thông tiểu khéo léo và xem xét đặt ống thông tiểu khi có khả năng phải đặt ống thông tiểu kéo dài sẽ giúp giảm tỷ lệ mắc các hẹp niệu đạo do can thiệp y khoa.

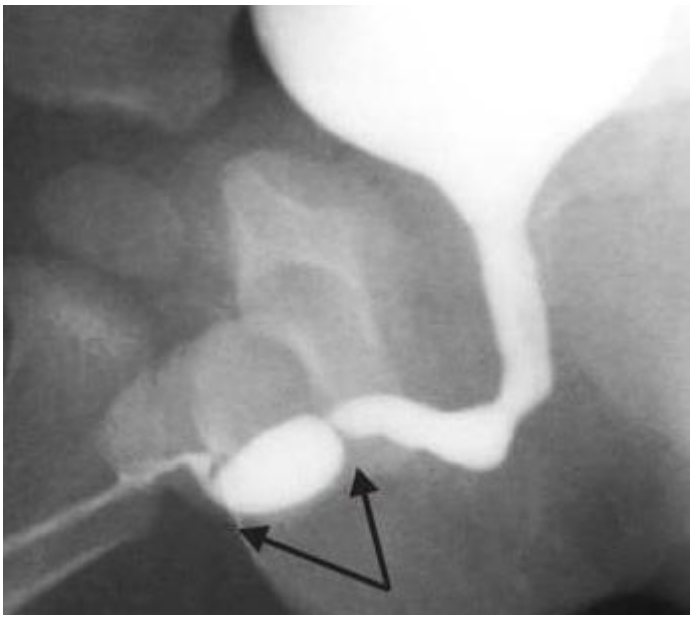
Hẹp niệu đạo sau phẫu thuật van niệu đạo sau

Đốt van niệu đạo qua đường niệu đạo là một nguyên nhân quan trọng khác gây hẹp niệu đạo ở trẻ em. Mặc dù thiếu dữ liệu cụ thể về vai trò của việc đốt van niệu đạo trong việc gây hẹp niệu đạo ở trẻ em, nhưng tỷ lệ mắc bệnh dao động từ 0% đến 25% trong các nghiên cứu khác nhau. Trong một loạt ca bệnh mới nhất, 11 trong số 62 bệnh nhân (5,6% tổng số) bị hẹp van tim do can thiệp y khoa sau khi đốt van. Mặc dù nhiều nguyên nhân đã được đề xuất trong sự phát triển của các hẹp niệu đạo này, nhưng nguyên nhân quan trọng nhất là do đưa dụng cụ cắt nội soi quá khổ vào lòng niệu đạo hẹp và rò rỉ dòng điện đơn cực do cách điện không đủ của dụng cụ cắt nội soi hoặc do rung quá mạnh. Người ta cho rằng đây là một nguyên nhân có thể tránh được gây ra hẹp niệu đạo ở trẻ em, có thể phòng ngừa bằng kỹ thuật phẫu thuật nhẹ nhàng, sử dụng các dụng cụ nhỏ có kích thước phù hợp để đốt điện trong niệu đạo hẹp của trẻ sơ sinh, giảm thời gian tiếp xúc trong quá trình đốt điện để tránh vết cắt sâu và chỉ đốt điện dưới sự quan sát trực tiếp tại vùng van niệu đạo. Các tác giả ưu tiên sử dụng phương pháp đốt bằng dao lạnh hơn là đốt bằng nhiệt để điều trị hẹp niệu đạo bẩm sinh nhằm ngăn ngừa tổn thương do nhiệt và giảm nguy cơ hình thành hẹp. Thông thường, hẹp van sau phẫu thuật cắt bỏ van là hẹp đoạn nhỏ, có thể điều trị bằng nong van bằng ống mềm (OIU) . Thủ thuật này phải được thực hiện cẩn thận với việc luồn dây dẫn hướng trước.

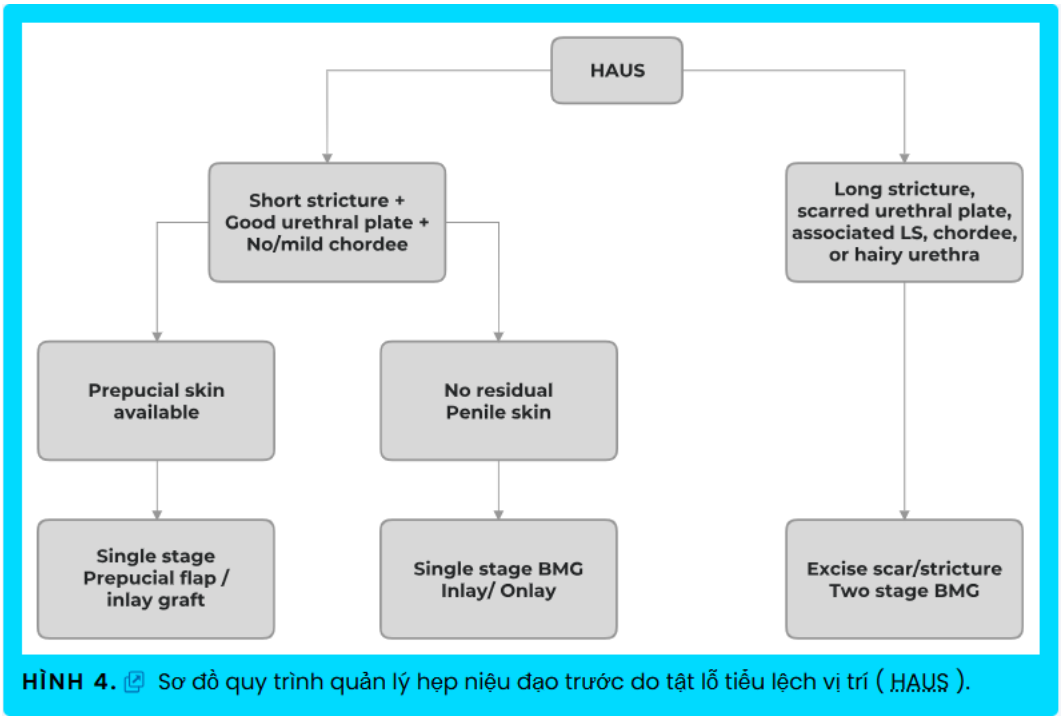
Hẹp niệu đạo do dị tật bẩm sinh

Hẹp niệu đạo sau phẫu thuật sửa chữa dị tật lỗ tiểu lệch vị chiếm một tỷ lệ đáng kể trong các trường hợp hẹp niệu đạo trước ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi. Các triệu chứng có thể xuất hiện sớm với dòng tiểu yếu và nhỏ giọt, hoặc muộn hơn với nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và các thay đổi ở đường tiết niệu trên. Biểu hiện của bệnh rất đa dạng, và bệnh có thể được chẩn đoán muộn, đặc biệt là ở giai đoạn đầu tuổi trưởng thành sau một ca phẫu thuật được cho là "thành công" khi còn nhỏ mà không có lỗ rò. Ansari nhấn mạnh sự cần thiết phải cảnh báo các bậc phụ huynh rằng trẻ em trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật lỗ tiểu lệch vị có thể phát triển hẹp niệu đạo trong tương lai và cần được theo dõi trong suốt thời kỳ thanh thiếu niên để phát hiện sự hình thành hẹp niệu đạo. Thường thì đường cong niệu đạo phẳng với lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu rất lớn. Hẹp niệu đạo do tật lỗ tiểu lệch vị trí sau phẫu thuật sửa chữa niệu đạo xa (phương pháp tạo

hình ống bằng cách rạch tấm – TIP) thường là hẹp đoạn dài do đường kính niệu đạo nhỏ. Tình trạng này biểu hiện sớm với triệu chứng rặn tiểu và tiểu nhỏ giọt. Thường cần phải mở rộng niệu đạo cho đến khi đạt được đường kính niệu đạo bình thường. Có thể cần ghép da bao quy đầu/ghép niêm mạc miệng (OMG) hoặc ghép niêm mạc má (BMG) làm lớp lót trong khi mở rộng niệu đạo. Sau 6 tháng, có thể tạo hình ống để tạo niệu đạo có đường kính rộng hơn. Hẹp niệu đạo do tật lỗ tiểu lệch vị trí sau phẫu thuật sửa chữa niệu đạo gần (sau phẫu thuật tạo hình ống một thì – Duckett) thường là do hẹp tại chỗ nối giữa niệu đạo tự nhiên và niệu đạo mới có lớp da lót. Chụp niệu đạo ngược dòng (AUG) là cần thiết để xác định chính xác vị trí và mức độ hẹp Hình 3. Nếu phát hiện hẹp dạng vòng ở chỗ nối giữa niệu đạo mới và niệu đạo tự nhiên, chỉ cần phẫu thuật tạo hình niệu đạo bằng bóng (OIU) là đủ. Mặt khác, hẹp đoạn dài, dày đặc có thể cần phẫu thuật sửa chữa theo từng giai đoạn bằng ghép niêm mạc miệng/nướu cơ vân (OMG / BMG) . Hình 4 mô tả sơ đồ quy trình điều trị hẹp niệu đạo trước do tật lỗ tiểu lệch vị trí (HAUS). Toàn bộ đoạn hẹp bị sẹo được cắt bỏ và OMG được khâu cố định tại chỗ. Sau khoảng thời gian từ 6 tháng đến 1 năm, phẫu thuật tạo hình ống được thực hiện. Barbagli báo cáo rằng chiều dài đoạn hẹp, chứ không phải số lần phẫu thuật trước đó cần thiết để sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí ban đầu, có liên quan đến nguy cơ thất bại. Một số bác sĩ phẫu thuật ưa chuộng phương pháp sửa chữa bằng kỹ thuật ghép sụn mi lưng một thì cho những trường hợp này, trong khi tác giả lại ủng hộ phương pháp hai thì.



Hình 3. Hẹp niệu đạo trước sau phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí thường được nhận thấy ở chỗ nối giữa niệu đạo tự nhiên và niệu đạo mới. Hẹp dạng nếp gấp nhiều chỗ có thể điều trị bằng phương pháp tạo hình niệu đạo bằng miếng ghép niêm mạc miệng (OIU) , trong khi hẹp niệu đạo trước dài cần ghép niêm mạc miệng với phẫu thuật hai giai đoạn.



HÌNH 4. Sơ đồ quy trình quản lý hẹp niệu đạo trước do tật lỗ tiểu lệch vị trí (HAUS).

Hình 4. Sơ đồ quy trình quản lý hẹp niệu đạo trước do tật lỗ tiểu lệch vị trí (HAUS).

Hẹp do viêm

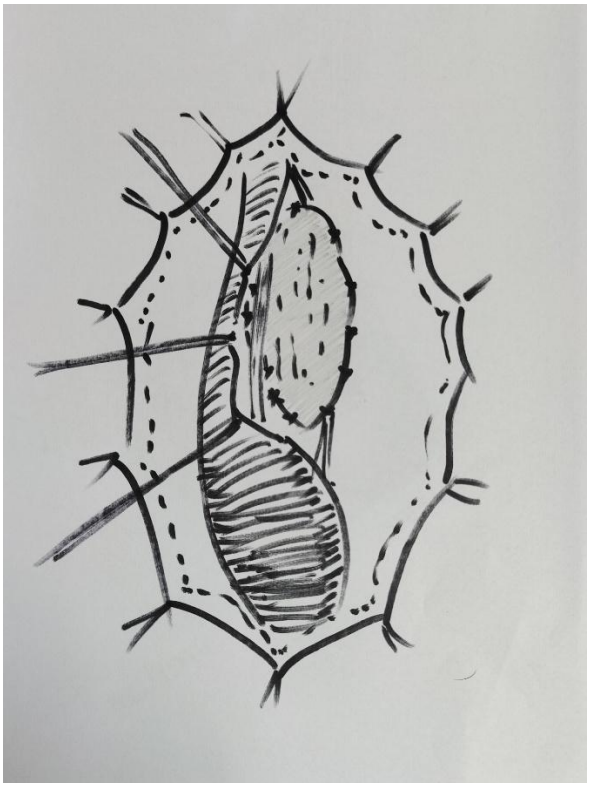
Không giống như các trường hợp ở người lớn, hẹp do xơ cứng lichen (LS) hoặc do nguyên nhân nhiễm trùng rất hiếm gặp ở trẻ em. Mặc dù LS thường được cho là một bệnh của người trưởng thành, nhưng viêm quy đầu xơ hóa (BXO) tương tự như LS là một nguyên nhân quan trọng gây hẹp niệu đạo, đặc biệt là ở trẻ lớn. Các báo cáo gần đây cho thấy chúng không hiếm gặp như người ta từng nghĩ. Những chỗ hẹp này khó điều trị hơn và cần nhiều lần can thiệp vì chúng là một quá trình viêm mãn tính và có xu hướng tái phát. Các bác sĩ tiết niệu nhi khoa phẫu thuật điều trị hẹp niệu đạo cần giải thích cho người chăm sóc bệnh nhân về tình trạng bệnh và sự cần thiết phải theo dõi lâu dài để phát hiện tái phát.

Phẫu thuật tạo hình niệu đạo bằng cách thay thế mô ghép niêm mạc má và miệng

Hẹp niệu đạo trước không thể nối hai đầu bằng phương pháp nối liền, cần phải phẫu thuật tạo hình niệu đạo thay thế. Điều này có thể đạt được bằng cách sử dụng vạt da dương vật hoặc ghép da toàn lớp, niêm mạc miệng bàng quang (OMG) hoặc niêm mạc má (BMG). Phẫu thuật tạo hình niệu đạo thay thế bằng OMG / BMG đang nhanh chóng trở thành kỹ thuật được ưa chuộng nhất cho các trường hợp hẹp niệu đạo toàn bộ liên quan đến niệu đạo xa. Ở những bệnh nhân bị hẹp niệu đạo dạng treo, đường rạch quanh vành quy đầu được sử dụng, trong khi đối với các trường hợp hẹp ở vị trí gần hơn, đường rạch giữa tầng sinh môn được sử dụng. Sau đó, thể xốp được tách ra khỏi thể hang ở mặt lưng và một lỗ mở niệu đạo được thực hiện ở vị trí 12 giờ. Ở những bệnh nhân bị hẹp do viêm hoặc chấn

thương, phương pháp này dễ thực hiện hơn, trong khi ở những bệnh nhân bị hẹp niệu đạo do tật lỗ tiểu lệch vị trí, thể xốp thường bị sẹo/mất đi, chỉ có thể mở niệu đạo ở vị trí 6 giờ. Trong những trường hợp như vậy, quy trình hai giai đoạn bao gồm cắt bỏ hoàn toàn mô xơ và ghép mảnh mô niêm mạc miệng (BMG) ở giai đoạn đầu. Niệu đạo được tái tạo ở giai đoạn thứ hai, 4-6 tháng sau giai đoạn đầu.

Trong phương pháp sửa chữa hẹp niệu đạo bằng ghép mô liên kết lưng một thì đối với hẹp do viêm hoặc chấn thương, mô liên kết BMG / OMG được khâu cố định vào thể hang bằng các mũi khâu gián đoạn polyglactin 6-0, và sau đó được khâu vào các mép cắt của niệu đạo bằng các mũi khâu liên tục. Barbagli và cộng sự đã mô tả chi tiết các bước phẫu thuật Hình 5. Đối với tái tạo lỗ niệu đạo, mảnh ghép niêm mạc niệu đạo (BMG) ở vị trí xa nhất được cố định bằng các mũi khâu gián đoạn bằng chỉ polyglactin 5-0 vào các mép cắt ở mặt lưng của lỗ niệu đạo. Bệnh nhân được xuất viện 3-5 ngày sau phẫu thuật với ống thông niệu đạo và ống thông bàng quang trên xương mu được đặt cố định. Ống thông được tháo ra 3 tuần sau đó, sau khi chụp X-quang bàng quang niệu đạo khi đi tiểu. Trong khi một số tác giả ủng hộ kỹ thuật ghép niêm mạc niệu đạo từ mặt lưng, những người khác lại báo cáo kết quả lâu dài tuyệt vời với kỹ thuật ghép niêm mạc niệu đạo từ mặt bụng.



Hình 5. Phẫu thuật tạo hình niệu đạo bằng phương pháp thay thế ghép mảnh sụn tự thân (BMG) ở mặt lưng; niệu đạo đã được di động; mở ở vị trí 12 giờ ở mặt lưng; mảnh sụn tự thân (BMG) được khâu chéo ở mặt lưng và đang được nối với các mép.

Hẹp do chấn thương

Nguyên nhân do chấn thương trở thành yếu tố chính góp phần gây ra bệnh hẹp niệu đạo khi tuổi tác tăng lên. Trong một nghiên cứu của Ansari, 36,9% tổng số trường hợp hẹp niệu đạo là do nguyên nhân chấn thương.[2]Trong khi 18% trường hợp hẹp niệu đạo ở trẻ em dưới 10 tuổi là do chấn thương, thì 45% trường hợp hẹp niệu đạo ở bệnh nhân trên 10 tuổi lại có nguồn gốc từ chấn thương. Gãy xương chậu là một nguyên nhân quan trọng gây hẹp niệu đạo ở thanh thiếu niên, thường xảy ra sau khi ngã từ độ cao, tai nạn giao thông hoặc chấn thương vùng đáy chậu do tư thế dạng chân.

Turner Warwick đã giới thiệu thuật ngữ "khuyết tật giãn niệu đạo sau do gãy xương chậu phức tạp" (PFPUDD) khi có một hoặc nhiều đặc điểm sau: (a) chiều dài của khuyết tật giãn dài (≥3 cm) được bao quanh bởi xơ hóa vùng chậu lan rộng và (b) kèm theo túi thừa quanh niệu đạo, đường dẫn giả hoặc tổn thương cổ bàng quang đồng thời. Hầu hết các khuyết tật giãn niệu đạo phức tạp đều đòi hỏi phẫu thuật mở rộng hơn để khôi phục sự liên tục của niệu đạo.

Mặc dù cơ chế bệnh sinh của PFPUDD ở trẻ em có xu hướng tương tự như ở người lớn, nhưng cần xem xét một số yếu tố quan trọng. Vị trí tổn thương niệu đạo do chấn thương ở trẻ em thường khó dự đoán do vị trí bàng quang nằm trong ổ bụng và tuyến tiền liệt chưa phát triển hoàn thiện. Một số yếu tố khác cần xem xét ở trẻ em là: (a) các khuyết tật giãn niệu đạo có xu hướng dài hơn ở người lớn do sự dịch chuyển lên trên đáng kể của bàng quang và tuyến tiền liệt, (b) tổn thương kép ở cổ bàng quang và niệu đạo màng thường được quan sát thấy ở trẻ em và (c) kích thước vùng đáy chậu trước tuổi dậy thì có thể gây khó khăn trong việc tiếp cận đầu niệu đạo gần nằm ở vị trí cao.

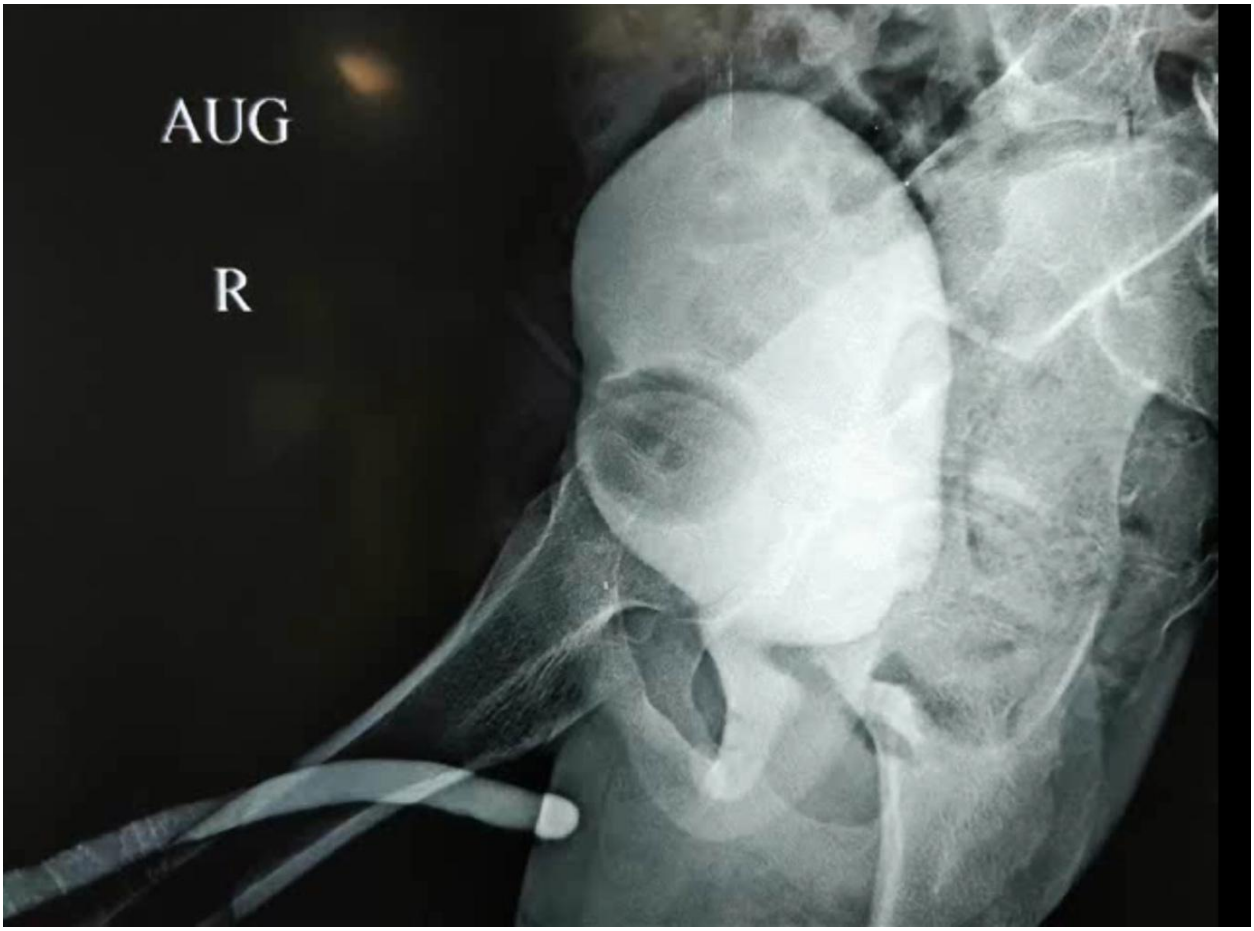
Các tổn thương niệu đạo sau do chấn thương được phân loại thành ba loại dựa trên hình ảnh X-quang. Ở loại 1, tuyến tiền liệt hoặc cơ hoành niệu sinh dục bị trật khớp nhưng niệu đạo màng chỉ bị kéo căng chứ không bị đứt. Ở loại 2, niệu đạo màng bị đứt phía trên cơ hoành niệu sinh dục ở đỉnh tuyến tiền liệt. Ở loại 3, niệu đạo màng bị đứt cả phía trên và phía dưới cơ hoành niệu sinh dục. Gần đây, một phân loại mới về tổn thương niệu đạo sau ở bệnh nhân bị gãy xương chậu đã được đề xuất. Sơ đồ phân loại mới cho phép chúng ta so sánh các chiến lược điều trị khác nhau và kết quả của chúng.

Bảng 1. Phân loại thống nhất về mặt giải phẫu và cơ học của hẹp niệu đạo do chấn thương.

Lớp học	Sự định nghĩa
TÔI	Niệu đạo sau bị giãn nhưng vẫn còn nguyên vẹn.
II	Rách niệu đạo tiền liệt tuyến và màng phía trên cơ hoành niệu sinh dục.

Lớp học	Sự định nghĩa
III	Rách một phần hoặc toàn bộ niệu đạo trước và niệu đạo sau, kèm theo tổn thương cơ hoành sinh dục.
IV	Tổn thương bàng quang lan đến niệu đạo
IVa	Tổn thương đáy bàng quang kèm theo xuất huyết quanh niệu đạo, mô phỏng tổn thương niệu đạo sau.
V	Tổn thương niệu đạo trước thuần túy một phần hoặc toàn bộ

Vẫn còn tranh luận giữa các bác sĩ tiết niệu nhi khoa về phương pháp tiếp cận ưu việt hơn: tái tạo niệu đạo sớm có hoặc không kèm theo tái tạo trực tiếp niệu đạo bị cắt đứt so với phẫu thuật SPC trực tiếp và trì hoãn sửa chữa niệu đạo. Nerli và cộng sự.[26]Báo cáo cho biết một nửa số trẻ em trải qua phẫu thuật chỉnh hình ban đầu cần thêm thủ thuật mở rộng niệu đạo nội soi, trong khi một số khác cần phẫu thuật tạo hình niệu đạo để xử lý hẹp niệu đạo do thủ thuật này gây ra. Tác giả ủng hộ phẫu thuật SPC ban đầu để vượt qua giai đoạn cấp tính của bí tiểu sau chấn thương. Chúng tôi cũng muốn tránh các thủ thuật can thiệp vào niệu đạo vì có thể gây tổn thương niệu đạo thêm hoặc thăm dò vùng chậu có rủi ro làm xáo trộn khối máu tụ và ngăn cản việc khâu nối đúng cách. Sau 6-8 tháng, khi tháo bỏ dụng cụ cố định chỉnh hình, chụp niệu đạo ngược chiều được thực hiện để đánh giá vị trí và chiều dài của chỗ hẹp Hình 6. Một số thủ thuật phẫu thuật đã được đề xuất để sửa chữa chậm các PFPUDD . Chúng bao gồm nong niệu đạo, các kỹ thuật nội soi như OIU , các thủ thuật thay thế và sửa chữa nối không căng trì hoãn.



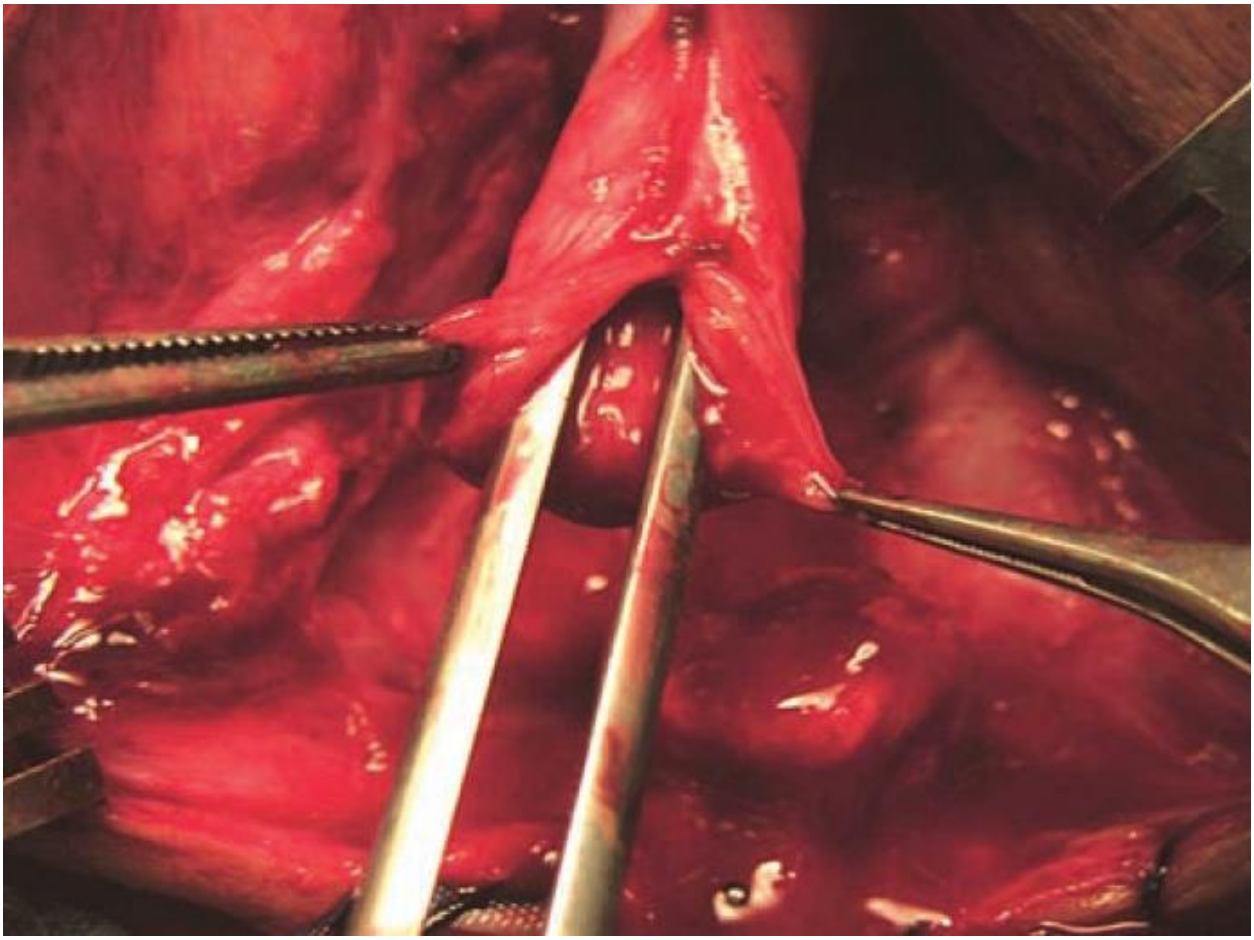
Hình 6. Chụp niệu đạo đối diện là một bước thiết yếu trong việc đánh giá mức độ tổn thương do giãn niệu đạo sau chấn thương. Thông thường, phương pháp này được thực hiện bằng cách tiêm thuốc cản quang từ ống thông tĩnh mạch cảnh-hạ sườn (SPC) để làm đầy niệu đạo sau, đồng thời tiêm qua lỗ niệu đạo để làm đầy niệu đạo trước.

Phẫu thuật tạo hình niệu đạo (OIU) có thể mang lại lợi ích trong việc điều trị hẹp niệu đạo dạng vòng sau tổn thương một phần niệu đạo hoặc đối với các trường hợp hẹp không tắc nghẽn ngắn sau khi phẫu thuật nối niệu đạo nguyên phát do chấn thương thất bại. Theo hiểu biết hiện tại, nong niệu đạo và đặt ống thông niệu đạo (OIU) để điều trị chứng rối loạn chức năng niệu đạo do tổn thương dây thần kinh sinh dục (PFPUDD) không được chấp nhận ở trẻ em; vì kết quả được báo cáo là không khả quan, và bệnh nhân trải qua các thủ thuật này thường cần thêm các cuộc phẫu thuật khác.

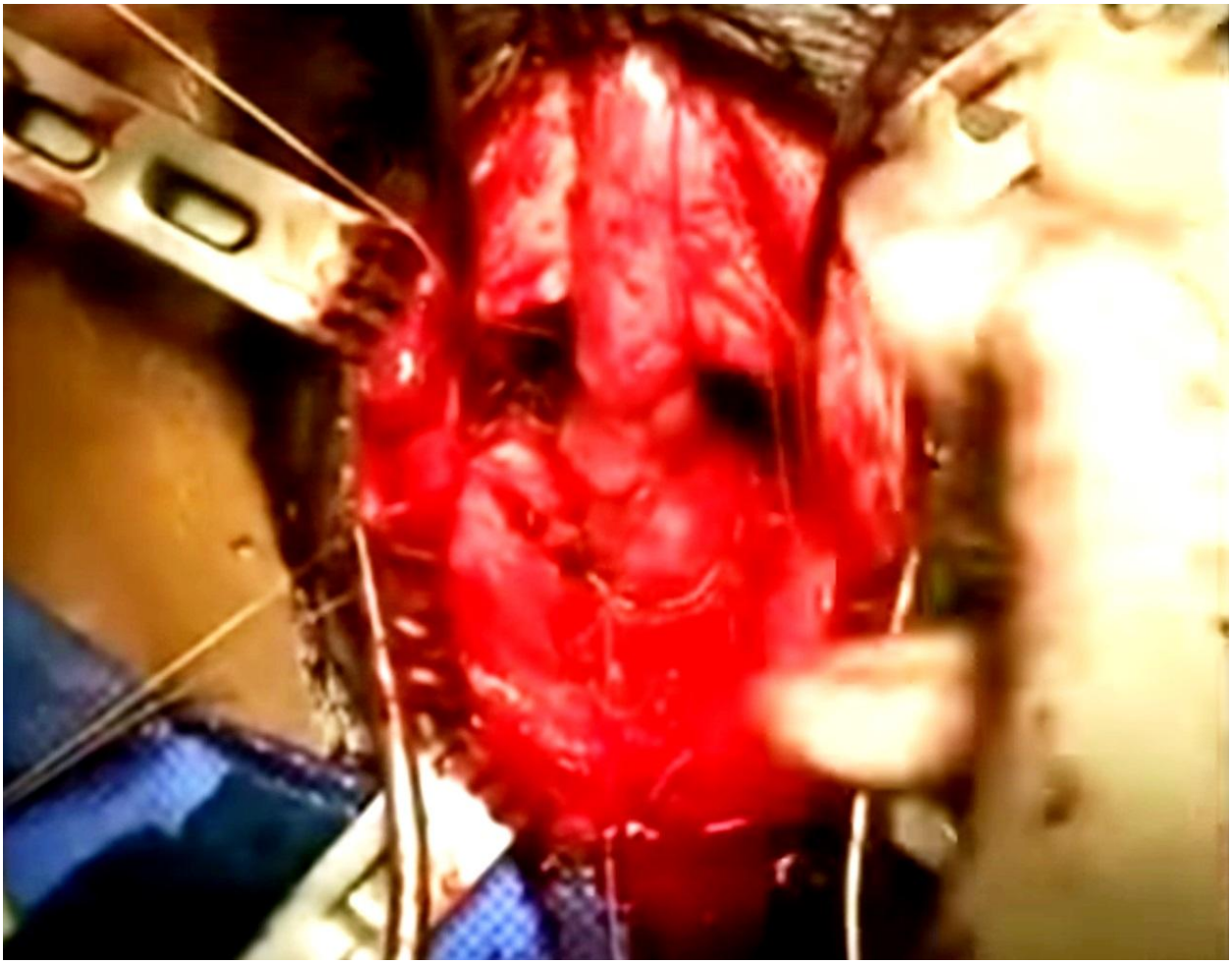
Phẫu thuật nối niệu đạo

Phẫu thuật nối niệu đạo hiện là phương pháp được ưa chuộng để phục hồi sự liên tục của niệu đạo ở trẻ em và người lớn mắc PFPUDD . Thành công của phẫu thuật nối niệu đạo thường phụ thuộc vào việc bộc lộ phẫu thuật đầy đủ, cắt bỏ tất cả các mô xơ chiếm chỗ khuyết tật do giãn nở, di động niệu đạo hành bình thường, cố định niêm mạc khỏe mạnh ở các mép của đầu niệu đạo hành và niệu đạo tuyến tiền liệt và thực hiện nối niệu đạo

không căng Hình 7, Hình 8, *khi có đủ nguồn cung cấp máu qua niệu đạo. Có thể tiến hành sửa chữa nối niệu đạo bằng nhiều phương pháp: (a) phương pháp qua tầng sinh môn, (b) phương pháp tiếp cận qua tầng sinh môn một thì phức tạp, (c) phương pháp xuyên xương mu (một phần hoặc toàn bộ), (d) phương pháp tiếp cận qua tầng sinh môn-bụng (xuyên xương mu) tiến triển, và (e) phương pháp tiếp cận theo mặt phẳng dọc phía sau.*



Hình 7. Việc huy động đúng cách niệu đạo hành và nối rộng sau khi tạo hình là những bước quan trọng.



Hình 8. Việc huy động các trụ xương mu và gọt bỏ phần xương mu dưới giúp tạo đường đi ngắn hơn và căn chỉnh tốt hơn.

Phương pháp tiếp cận qua tầng sinh môn-bụng (xuyên xương mu) cho phép chuyển từ đường tiếp cận qua tầng sinh môn sang đường tiếp cận qua tầng sinh môn-bụng có hoặc không kèm theo cắt bỏ một phần xương mu, tùy thuộc vào đặc điểm giải phẫu trong quá trình phẫu thuật của khuyết tật giãn niệu đạo và cho phép định tuyến lại niệu đạo được di động trên xương đùi nếu cần. Phương pháp tiếp cận qua tầng sinh môn một thì được thiết kế chi tiết cung cấp các thao tác từng bước để thực hiện nối niệu đạo không căng: (a) di động đầy đủ niệu đạo hành, (b) tách các thể hang gần, (c) cắt bỏ mép dưới của cung xương mu, và (d) khả năng định tuyến lại niệu đạo trước xung quanh một thể hang để rút ngắn đường đi của niệu đạo được di động.

Tỷ lệ thành công tổng thể của phẫu thuật nối niệu đạo được báo cáo là từ 75-85%. Thất bại của phẫu thuật tạo hình niệu đạo tầng sinh môn được cho là do lựa chọn bệnh nhân không phù hợp - khuyết tật giãn nở ít nhất 3 cm với sự dịch chuyển đáng kể của tuyến tiền liệt lên phía trên. Ở trẻ em mắc PFPUDD , phẫu thuật sửa chữa nên bắt đầu bằng cách mở tầng sinh môn và khi không thể thực hiện nối không căng, cần phải sử dụng phương

pháp tiếp cận qua đường bụng (cắt bỏ một phần xương mu) để điều chỉnh khuyết tật giãn nở.

Kết luận

Các nguyên nhân do can thiệp y khoa (đặt ống thông tiểu, hẹp niệu đạo bẩm sinh , phẫu thuật sửa chữa dị tật lỗ tiểu lệch vị) chiếm phần lớn các trường hợp hẹp niệu đạo trước ở nhóm trẻ nhỏ tuổi; trong khi đó, khi trẻ lớn lên, hẹp niệu đạo sau do chấn thương chiếm ưu thế. Điều trị ban đầu các tổn thương niệu đạo sau do chấn thương liên quan đến gãy xương chậu cần tập trung vào việc ổn định bệnh nhân, đặt ống thông tiểu và điều trị các tổn thương đe dọa tính mạng. Đánh giá trước phẫu thuật về khuyết tật giãn niệu đạo đã được xác định bao gồm chụp niệu đạo đối diện và nội soi bàng quang để xác định phạm vi giải phẫu của khuyết tật giãn niệu đạo. Khi có niệu đạo trước khỏe mạnh, phẫu thuật tạo hình niệu đạo nối là lý tưởng để điều trị các khuyết tật giãn niệu đạo sau do chấn thương . Phẫu thuật tạo hình niệu đạo thay thế bằng mảnh ghép niêm mạc miệng / niêm mạc tử cung chủ yếu được chỉ định cho các trường hợp hẹp niệu đạo toàn bộ.

Chương 27: Hội chứng Prune Belly (hội chứng Eagle–Barrett)

Hội chứng bụng teo (Prune belly syndrome - PBS), hay còn gọi là hội chứng Eagle-Barrett, là một bệnh lý đa hệ hiếm gặp, thường được đặc trưng bởi một loạt các dị tật với mức độ nghiêm trọng khác nhau, trong đó các phát hiện chính là sự thiếu hụt cơ bụng, tinh hoàn nằm trong ổ bụng hai bên và đường tiết niệu bất thường. Các dị tật không liên quan đến hệ tiết niệu sinh dục khác bao gồm đường hô hấp, đường tiêu hóa, hệ tim mạch và hệ cơ xương khớp.[3]Mức độ nghiêm trọng của bệnh rất khác nhau, có trẻ không sống sót qua giai đoạn sơ sinh và có trẻ chỉ bị ảnh hưởng nhẹ.[4]

Phôi học

Một số giả thuyết chủ đạo đã được đề xuất liên quan đến quá trình hình thành phôi thai của hội chứng PBS, mặc dù không có giả thuyết nào được chấp nhận rộng rãi và có một số điểm trùng lặp giữa chúng. Bốn giả thuyết chính là: *1) tắc nghẽn niệu đạo sau sớm trong tử cung (có thể là do tuyến tiền liệt thiểu sản/loạn sản hoặc niệu đạo bất thường), dẫn đến giãn bàng quang, niệu quản và thận ở phần gần, kèm theo sự phát triển kém của thành bụng; 2) khiếm khuyết nguyên phát ở trung mô tấm bên, là tiền thân của niệu quản, bàng quang, tuyến tiền liệt, niệu đạo và dây chằng treo tinh hoàn; 3) khiếm khuyết nội tại của đường tiết niệu dẫn đến giãn niệu quản và tràn dịch màng bụng ở thai nhi; và 4) khiếm khuyết túi noãn hoàng.*

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc PBS được báo cáo là từ 1 trên 29.000 đến 1 trên 40.000 ca sinh sống, tương tự như tỷ lệ mắc dị tật bàng quang bẩm sinh, với 95% bệnh nhân mắc bệnh là nam giới. Nữ giới chiếm chưa đến 5% tổng số ca mắc PBS , và họ thường biểu hiện bằng tình trạng thiếu hụt thành bụng và đường tiết niệu giãn rộng, dị dạng mà không kèm theo bất kỳ bất thường nào về tuyến sinh dục. Tỷ lệ mắc bệnh cao hơn được ghi nhận ở trẻ sinh đôi, người da đen và trẻ em sinh ra từ các bà mẹ trẻ tuổi. Mặc dù hội chứng PBS thường xuất hiện lẻ tẻ, nhưng người ta cũng nghi ngờ có sự đóng góp của yếu tố di truyền thông qua các đột biến trong gen mã hóa các yếu tố phiên mã cơ trơn, sợi co thắt và các enzyme/thụ thể thần kinh.

Đặc điểm lâm sàng và cơ chế bệnh sinh

Dị tật hệ tiết niệu sinh dục

Thận

Các bất thường về thận ở bệnh nhân PBS trải rộng từ nhu mô thận bình thường đến loạn sản. Khoảng một nửa số trường hợp mắc chứng loạn sản thận, thường là loại Potter II và IV, và điều này cũng có thể khác nhau giữa hai bên. Trong khi thể loại II với số lượng nephron ít và cấu trúc nhu mô bị rối loạn cho thấy rõ hơn về khiếm khuyết trung mô thận, thì thể loại IV với các nang ở vỏ và ống thận lại liên quan đến tắc nghẽn đường ra, trong trường hợp không có phẫu thuật giải áp ống niệu rốn. Mặc dù hệ thống thu thập nước tiểu của thận thường bị giãn rộng, thậm chí đến mức độ nghiêm trọng, nhưng mức độ giãn rộng này không tương quan với mức độ loạn sản thận và hình thái đài thận có thể được bảo tồn tốt, ngay cả khi có sự giãn rộng đáng kể. Mặc dù chứng thận ứ nước thường không gây tắc nghẽn, nhưng tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận nguyên phát hoặc thứ phát cũng có thể xảy ra. Tuy nhiên, điều quan trọng cần lưu ý là nhiễm trùng thận chứ không phải tắc nghẽn mới là yếu tố gây nguy hiểm lớn nhất cho chức năng thận ở những bệnh nhân này.

Niệu quản

Niệu quản thường bị giãn rộng, ngoằn ngoèo và thừa. Mặc dù sự giãn rộng và hẹp nghiêm trọng có thể xảy ra ở tất cả các vị trí, nhưng phần gần (phía trên) của niệu quản thường ít bất thường hơn so với các đoạn xa. Trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) xuất hiện ở 75% trẻ em mắc hội chứng PBS . Tắc nghẽn không phổ biến nhưng đã được báo cáo tại chỗ nối niệu quản - bể thận và niệu quản - bàng quang. Phân tích mô học cho thấy sự thiếu hụt tế bào cơ trơn và tỷ lệ collagen/cơ trơn tăng lên ở các đoạn xa bị ảnh hưởng nhiều hơn, đặc biệt là các đoạn trào ngược, trong khi các đoạn gần có nhiều tế bào cơ trơn trông bình thường hơn. Thực tế này rất quan trọng khi tiến hành phẫu thuật tái tạo niệu quản. Số lượng sợi cơ dày và mỏng giảm được ghi nhận khi kiểm tra cấu trúc siêu hiển vi được cho là góp phần gây ra nhu động ruột kém hiệu quả do sự khép kín thành niệu quản không tốt, dẫn đến ứ đọng đường tiết niệu trên, có thể gây nhiễm trùng. Ngoài ra, ở nhiều

bệnh nhân, mức độ nghiêm trọng của các bất thường đường tiết niệu không tỷ lệ thuận với mức độ nhão của thành bụng.

Bàng quang

Bàng quang thường có biểu hiện giãn nở quá mức với một túi giả ở ống niệu rốn và ống niệu rốn thông ở 25% đến 30% bệnh nhân. Khác với hình ảnh thường thấy ở bàng quang bị tắc nghẽn do các nguyên nhân khác, mặc dù rất dày, đường viền bàng quang lại trơn nhẵn. Khi đi tiểu, cổ bàng quang mở rộng vào niệu đạo tuyến tiền liệt bị giãn. Về mặt mô học, khi không có tắc nghẽn, bàng quang có tỷ lệ collagen so với sợi cơ cao hơn, tuy nhiên, sự phì đại cơ trơn có thể được quan sát thấy khi có tắc nghẽn. Khi nội soi bàng quang, tam giác bàng quang bị giãn rộng với các lỗ niệu quản bị dịch chuyển lên trên và sang hai bên, có thể góp phần vào tỷ lệ trào ngược bàng quang niệu quản cao. Các phát hiện đặc trưng trong đánh giá niệu động học bao gồm bàng quang có độ đàn hồi bình thường với cảm giác buồn tiểu đầu tiên chậm xuất hiện và dung tích lớn. Hiệu quả tống xuất nước tiểu của những bàng quang này rất khác nhau, một số trường hợp tống xuất hoàn toàn trong khi những trường hợp khác lại có lượng nước tiểu tồn đọng đáng kể sau khi đi tiểu, có thể là do tắc nghẽn đường ra tương đối và cơ bàng quang không có khả năng tạo đủ áp lực trong quá trình đi tiểu ở những bệnh nhân này. Thuật ngữ "tiểu tiện không cân bằng" thường được dùng để chỉ tình trạng trước đây, trong đó lực cản dòng chảy tương đối ngăn cản việc làm rỗng bàng quang một cách hiệu quả. Mặc dù 50% bệnh nhân bụng nhăn nheo tự đi tiểu bình thường với áp lực tiểu tiện, tốc độ dòng chảy và lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu thấp, nhưng người ta nhận thấy rằng sự suy giảm khả năng đi tiểu cân bằng có thể xảy ra khi trẻ lớn lên, dẫn đến lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu đáng kể, nhấn mạnh sự cần thiết phải đánh giá định kỳ.

Tuyến tiền liệt và các cơ quan sinh dục phụ

Giãn niệu đạo sau là do thiểu sản tuyến tiền liệt, có thể liên quan đến sự phát triển bất thường của mô liên kết-biểu mô. Các lát cắt mô học cho thấy ít thành phần tế bào tuyến tiền liệt, với số lượng tế bào biểu mô và cơ trơn giảm, đồng thời số lượng tế bào mô liên kết tăng lên. Khoảng 20% bệnh nhân được ghi nhận có các tổn thương tắc nghẽn ở niệu đạo sau xa dưới dạng teo niệu đạo, van niệu đạo, hẹp niệu đạo, màng niệu đạo và túi thừa niệu đạo. Sự thiếu hụt mô nhu mô tuyến tiền liệt có thể dẫn đến sự gấp khúc của niệu đạo trong quá trình đi tiểu, được Stephens gọi là van loại IV. Tình trạng thiểu sản tuyến tiền liệt và sự suy yếu chức năng cổ bàng quang đi kèm cũng được cho là một yếu tố gây ra rối loạn xuất tinh/xuất tinh ngược dòng ở bệnh nhân mắc hội chứng bàng quang giãn (PBS) . Các cơ quan sinh dục phụ như ống dẫn tinh và túi tinh thường bị teo, mặc dù cả hai có thể bị giãn hoặc dày lên. Mào tinh hoàn có thể gắn kết kém với tinh hoàn và cũng có thể thiếu sự liên tục giữa các ống dẫn tinh và mạng lưới ống dẫn tinh.

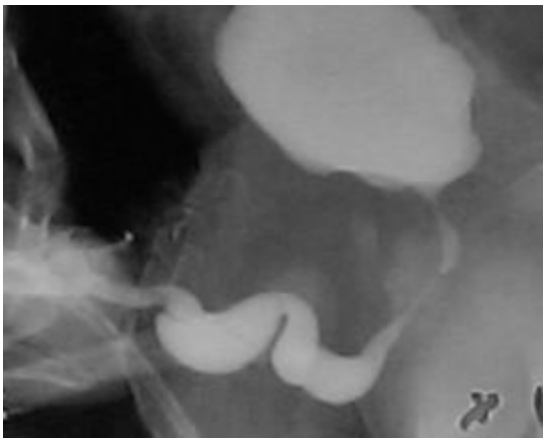
Niệu đạo trước

Mặc dù niệu đạo trước của trẻ mắc hội chứng PBS thường bình thường, nhưng đã có một số bất thường ở đoạn niệu đạo được báo cáo; phổ biến nhất là teo niệu đạo hoặc thiểu sản niệu đạo và niệu đạo to. Người ta cho rằng chứng teo niệu đạo hoặc thiểu sản niệu đạo xảy ra do niệu đạo không được sử dụng, chứ không phải do dị dạng. Teo niệu đạo thường gây tử vong nếu không kèm theo giải áp bằng cách mở ống niệu rốn hoặc đôi khi là vỡ bàng quang tự phát dẫn đến hình thành lỗ rò.

Một đặc điểm độc đáo trong hội chứng PBS là sự xuất hiện của chứng giãn niệu đạo.[26]Sự tắc nghẽn tạm thời trong tử cung ở chỗ nối giữa niệu đạo quy đầu và niệu đạo dương vật được cho là nguyên nhân gây ra chứng giãn niệu đạo. Hai biến thể của chứng giãn niệu đạo được thấy ở bệnh nhân mắc hội chứng PBS - đó là dạng hình thoi Hình 1 và dạng hình thuyền Hình 2, Hình 3. Thể hình thoi là sự thiếu hụt thể hang cũng như thể xốp, có lẽ do thiếu hụt mô liên kết ở các nếp gấp niệu đạo và được biểu hiện trên lâm sàng là sự giãn nở toàn bộ dương vật khi đi tiểu. Mặt khác, thể hình thuyền, có lẽ phát sinh từ sự thiếu hụt mô liên kết ở các mô nâng đỡ niệu đạo dẫn đến thiếu hụt thể xốp mà chỉ có quy đầu và thể hang được bảo tồn, được đặc trưng bởi sự giãn nở niệu đạo bụng khi đi tiểu.

Hình 1. Ảnh lâm sàng của một trẻ mắc hội chứng bụng nhăn nheo.

Hình 2. Ống niệu đạo lớn hình thoi



Hình 3. Bệnh giãn niệu đạo xương thuyền.

Tinh hoàn

Tinh hoàn nằm trong ổ bụng, hai bên, nằm trên các mạch máu chậu và sát bên các niệu quản giãn rộng, được coi là một trong những dấu hiệu điển hình của hội chứng PBS . Mặc dù các yếu tố cơ học như tắc nghẽn cơ học do bàng quang to và áp lực trong ổ bụng thấp do bất thường thành bụng từ lâu đã được giả thuyết là nguyên nhân gây ra tình trạng tinh hoàn không xuống được, nhưng thực tế là một số bệnh nhân có dị tật điển hình ở đường tiết niệu và cơ bụng vẫn có tinh hoàn xuống được, điều này làm dấy lên nghi ngờ về các

yếu tố cơ học thuần túy. Về việc liệu tinh hoàn ở trẻ em mắc hội chứng PBS có khác biệt về bản chất so với trẻ không mắc hội chứng PBS hay không , Pak *và cộng sự* đã so sánh mô học của tinh hoàn nằm trong ổ bụng và không tìm thấy sự khác biệt về số lượng tế bào mầm, tế bào sinh tinh và tế bào Leydig giữa tinh hoàn của thai nhi mắc hội chứng PBS và tinh hoàn nằm trong ổ bụng của thai nhi không mắc hội chứng PBS . Tuy nhiên, Orvis *và cộng sự* đã ghi nhận sự giảm số lượng tế bào sinh tinh và tăng sinh tế bào Leydig trong tinh hoàn thai nhi mắc hội chứng PBS, điều này cho thấy một bất thường nội tại ở tinh hoàn. Về nguy cơ mắc bệnh ác tính ở những tinh hoàn này, mặc dù nguy cơ có thể tương đối thấp do thiếu biểu mô mầm, nhưng phẫu thuật cố định tinh hoàn sớm và theo dõi lâu dài là cần thiết để giảm nguy cơ mắc bệnh ác tính ở tinh hoàn và tăng cường khả năng phát hiện.

Khuyết tật thành bụng

Hình thái thành bụng là một đặc điểm đặc trưng ở trẻ em mắc hội chứng PBS . Thông thường, sự thiếu hụt cơ không đồng đều và rải rác, với các đoạn cơ ở giữa và dưới thường bị thiếu hụt nhiều nhất và có thể không tương xứng với các bất thường ở đường tiết niệu. Các vùng bị ảnh hưởng nặng nhất có thể có da, mô mỡ dưới da và một lớp xơ duy nhất trên phúc mạc, với kiểm tra mô học bằng kính hiển vi điện tử cho thấy một mô hình không đặc hiệu của sự rối loạn sợi cơ, sự rối loạn đường Z và sự tăng sinh ty thể. Mặc dù gặp các vấn đề về thành bụng, những đứa trẻ này vẫn có khả năng lành vết thương tốt mà không có xu hướng nhiễm trùng hoặc thoát vị vết mổ. Hình thái điển hình khi sinh ra là da nhăn nheo, thừa cân với bụng phình to ở hai bên sườn. Khi bệnh nhân lớn lên, một số em cho thấy sự cải thiện về độ săn chắc và hình dáng bụng với ít nếp nhăn hơn, trong khi ở những em khác, bụng lại trở nên phình to hơn. Dáng đi thường không bị ảnh hưởng, mặc dù có thể bị chậm lại, và trẻ có xu hướng lăn sang một bên và dùng tay để ngồi dậy từ tư thế nằm ngửa. Sự hỗ trợ kém cho thành ngực dưới có thể dẫn đến tình trạng phình to bờ sườn và hiệu quả ho bị suy giảm, khiến những trẻ này dễ mắc các bệnh về đường hô hấp hơn.

Các dị tật ngoài hệ tiết niệu sinh dục

Trong số tất cả trẻ em mắc hội chứng PBS , 75% có các bất thường không liên quan đến đường tiết niệu. Sau khuyết tật thành bụng rõ ràng, các vấn đề thường gặp nhất là về tim, phổi và chỉnh hình Bảng 1. Ngoài các bệnh lý liên quan đến từng cơ quan cụ thể, gần 50% trẻ em mắc hội chứng PBS sinh non, điều này góp phần đáng kể vào các bệnh lý đi kèm.

Bảng 1. Các dị tật ngoài hệ tiết niệu sinh dục thường gặp ở hội chứng bụng nhăn nheo.

Hệ thống	Các khuyết điểm thường gặp	Ghi chú
Dị tật tim bẩm sinh (10%)	Ống động mạch chủ còn mở, khuyết tật vách ngăn nhĩ và thất, khuyết tật vách ngăn thất và tứ chứng Fallot.	Các dị tật tim bẩm sinh có thể được ưu tiên hơn các vấn đề về tiết niệu.
Bất thường về phổi (55%)	Thiếu sản phổi. Tràn khí màng phổi và tràn khí trung thất có thể xuất hiện kèm hoặc không kèm theo thiếu sản phổi.	Chứng thiểu sản phổi có thể là hậu quả của thiểu ối nghiêm trọng liên quan đến loạn sản thận hoặc tắc nghẽn đường ra bàng quang nghiêm trọng và có thể dẫn đến tử vong ở trẻ sơ sinh. Ở gần một nửa số trẻ sơ sinh mắc chứng thiểu sản phổi , cần phải đặt nội khí quản và hỗ trợ thở máy, kèm theo các biến chứng. Việc thiếu khả năng tạo áp lực ổ bụng đáng kể và các bất thường về hệ cơ xương khớp như vẹo cột sống và bất thường lồng ngực, phổ biến nhất là lõm ngực, có thể làm tăng nguy cơ viêm phổi và xẹp thùy phổi ở những trẻ này.
Các bất thường về đường tiêu hóa (30%)	Các dị tật phát sinh do sự xoay không hoàn toàn của ruột giữa dẫn đến mạc treo rộng, gây tăng nhu động ruột với các biến chứng như xoay ruột bất thường, xoắn ruột, tắc ruột và hẹp ruột. Xoắn lách liên quan đến sự cố định mạc treo bất thường cũng đã được báo cáo. Thoát vị rốn, thoát vị thành bụng, đảo ngược phủ tạng, hội chứng VACTERL (dị tật cột sống, tắc hậu môn, dị tật tim, rò khí quản thực quản, dị tật thận và dị tật chi) và dị tật	Do khả năng tạo áp lực trong ổ bụng bị hạn chế do chứng thiểu sản cơ bụng, táo bón trở thành vấn đề kéo dài suốt đời và có thể dẫn đến chứng giãn đại tràng mắc phải.

Hệ thống	Các khuyết điểm thường gặp	Ghi chú
	hậu môn trực tràng cũng đã được báo cáo.	
Các bất thường về chỉnh hình (65%)	Hiện tượng lõm ở mặt ngoài đầu gối là một phát hiện phổ biến trong thiểu ối và thường thấy ở bệnh nhân mắc hội chứng PBS cùng với các dị tật khác như bàn chân khoèo (26%), loạn sản khớp hông (5%) và vẹo cột sống bẩm sinh (4%). Thiểu sản, thiếu hụt hoặc cụt chi dưới.	Xét đến thực tế hầu hết các khuyết tật về hệ cơ xương khớp này đều là đơn phương, nguyên nhân có khả năng nhất gây ra các khuyết tật này là do tác động chèn ép của thiểu ối. Một cơ chế khác được đề xuất cho các dị tật chi dưới là do bàng quang căng phồng chèn ép các mạch máu chậu ngoài, do đó làm giảm lượng máu cung cấp cho chi dưới. Ngoài ra, một số dị tật này như loạn dưỡng xương do thận, trật khớp háng, vẹo cột sống và lồng ngực lõm hoặc nhô có xu hướng biểu hiện hoặc trở nên trầm trọng hơn khi trẻ lớn lên.

Chẩn đoán và đánh giá

Trước sinh

Mặc dù chẩn đoán hội chứng hẹp niệu đạo sau (PBS) bằng siêu âm đã được báo cáo sớm nhất là vào tuần thứ 11-12 của thai kỳ, độ chính xác chẩn đoán dao động từ 30% đến 85% vì PBS biểu hiện trước sinh với nhiều dấu hiệu siêu âm tương tự như tắc nghẽn đường tiết niệu dưới (LUTO) do các nguyên nhân khác bao gồm van niệu đạo sau, túi giãn niệu quản và teo niệu đạo. Nên xem xét chẩn đoán trước sinh hội chứng PBS khi siêu âm phát hiện rõ các bất thường sau: thiểu ối, bất thường đường tiết niệu (giãn đường tiết niệu, bàng quang to, giãn niệu quản và thận hai bên) và thiếu cơ bụng. Chẩn đoán sớm không chỉ cải thiện tỷ lệ sống sót bằng cách thúc đẩy bác sĩ điều trị tiến hành sinh nở tại trung

tâm chuyên khoa để có sự quản lý đa chuyên khoa kịp thời cho trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng, mà còn mang lại lựa chọn chấm dứt thai kỳ tự nguyện, nếu cha mẹ tương lai mong muốn.

Trẻ sơ sinh

Hình ảnh thành bụng có tính chất chẩn đoán ở trẻ sơ sinh, bất kể chẩn đoán đã được biết trước khi sinh hay chưa. Trẻ em mắc hội chứng PBS đặt ra một thách thức đặc biệt và cần được chăm sóc đa chuyên khoa kịp thời từ một nhóm bao gồm bác sĩ sơ sinh, bác sĩ tiết niệu, bác sĩ thận học cũng như bác sĩ tim mạch và bác sĩ chỉnh hình nhi khoa khi cần thiết. Do mức độ nghiêm trọng của bệnh rất đa dạng, việc đánh giá đa hệ thống để loại trừ các dị tật tim, phổi hoặc các dị tật liên quan khác cần được thực hiện trong giai đoạn sơ sinh. Chụp X-quang ngực ngay lập tức là cần thiết để loại trừ tràn khí màng phổi và tràn khí trung thất kèm theo. Cũng như trường hợp LUTO , diễn biến sau sinh ban đầu phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của các bệnh lý đi kèm như thiểu sản phổi, với kết quả xấu hơn ở những trẻ sinh non và thiểu sản phổi nặng.

Tình trạng thiểu ối trước sinh ở những trẻ sơ sinh này cho thấy chức năng thận bị suy giảm. Các chỉ số creatinine ban đầu phản ánh chức năng thận của mẹ và cần lấy mẫu lặp lại. Nếu sau 48-72 giờ, nồng độ creatinine huyết thanh lớn hơn 1,0 ở trẻ đủ tháng hoặc 1,5 ở trẻ sinh non, thì có dấu hiệu suy thận ở mức độ nào đó. Sự gia tăng dần dần nồng độ creatinine huyết thanh trong vài tuần đầu đời báo hiệu tiên lượng xấu. Nếu nồng độ creatinine thấp nhất ban đầu dưới 0,7 mg/dL, thì khả năng suy thận sau đó là không cao. Mẫu nước tiểu được gửi đi để nuôi cấy vi khuẩn ban đầu và bắt đầu điều trị dự phòng bằng kháng sinh. Việc đo nồng độ điện giải trong huyết thanh và nước tiểu khi sinh có thể hữu ích trong việc đánh giá khả năng giữ natri, cho thấy chức năng thận hoạt động tốt.

Đánh giá chẩn đoán

Sau khi tình trạng bệnh nhân ổn định do các bệnh lý kèm theo khác, việc đánh giá tiết niệu toàn diện sẽ được tiến hành. Khám lâm sàng và siêu âm đường tiết niệu là những bước cần thiết ban đầu. Siêu âm thận cung cấp thông tin về độ dày vỏ thận, sự hiện diện của các thay đổi dạng nang và kích thước thận. Khám siêu âm trước và sau khi đi tiểu giúp phát hiện tình trạng trào ngược bàng quang niệu quản và lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu.

Ban đầu, chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu (VCUG) được thực hiện ở những trẻ sơ sinh có chức năng thận bất thường để đảm bảo không có tắc nghẽn niệu đạo về mặt giải phẫu thực sự. Biến thể "gây tử vong" này và khả năng nhầm lẫn với van niệu đạo sau "giả dạng" hội chứng bụng nhăn nheo cần được chẩn đoán, vì phương pháp điều trị sẽ thay đổi đáng kể. Ngoài ra, VCUG cho thấy hiện tượng trào ngược bàng quang niệu quản ở tới 85% bệnh nhân và đánh giá khả năng làm rỗng bàng quang. Tất cả trẻ sơ sinh đều được điều trị bằng kháng sinh trước khi đặt ống thông vô trùng để giảm nguy cơ nhiễm trùng.

Nói chung, việc đánh giá hình ảnh học đường tiết niệu được điều chỉnh theo triết lý điều trị của từng bác sĩ phẫu thuật tiết niệu. Các nghiên cứu có sử dụng thuốc cản quang đòi hỏi dụng cụ có rủi ro cao được tránh ở những trẻ sơ sinh có chức năng thận tốt.

Sau khi đánh giá ban đầu, chụp xạ hình thận bằng mercaptoacetyltriglycine (MAG3) có thể cung cấp cả thông tin chức năng và giải phẫu. Lưu lượng máu, chức năng thận khác biệt và khả năng dẫn lưu đáp ứng với furosemide (Lasix) có thể được đánh giá và so sánh với các nghiên cứu tiếp theo. Những hạn chế của chụp xạ hình thận khi dùng thuốc lợi tiểu trong việc chứng minh tắc nghẽn ở bệnh nhân mắc hội chứng bụng teo đã được ghi nhận.[49] Đôi khi cần thực hiện xét nghiệm Whitaker như một phương pháp chẩn đoán xác định để chứng minh tắc nghẽn đáng kể, mặc dù phương pháp này chủ yếu mang ý nghĩa lịch sử. Chụp xạ hình thận bằng axit dimercaptosuccinic (DMSA) được thực hiện thay vì chụp niệu đồ bài tiết (IVP) để đánh giá kích thước thận, khối lượng ống thận và chức năng thận khác biệt. Các nghiên cứu so sánh rất có giá trị để đánh giá sự phát triển và sẹo hóa thận vì những bệnh nhân này cần được theo dõi lâu dài. Một số nhóm đã ủng hộ việc sử dụng chụp niệu đồ cộng hưởng từ (MRU) ở những bệnh nhân này do độ phân giải cao và dữ liệu chức năng và giải phẫu tuyệt vời, cho phép hình dung chi tiết các bất thường ở đường tiết niệu trên, điều này cũng có thể hữu ích trong việc lập kế hoạch phẫu thuật. Như thể hiện trong Bảng 1 , có ba loại biểu hiện sơ sinh chính được Woodard mô tả.

Quản lý và Kết quả

Quản lý trước sinh

Can thiệp trong tử cung

Nhờ các kỹ thuật chẩn đoán và hình ảnh tiên tiến dành cho mẹ và thai nhi, hội chứng bụng nhăn nheo (prune belly syndrome) có thể được nghi ngờ bằng hình ảnh sớm trong thai kỳ. Can thiệp bào thai thường được thực hiện để giải quyết tình trạng thiểu ối hoặc vô ối liên quan đến thiểu sản phổi, nguyên nhân hàng đầu gây tử vong chu sinh. Tiêu chí để can thiệp trong tử cung bao gồm thai kỳ ở tam cá nguyệt thứ hai hoặc thứ ba, thiểu ối nghiêm trọng, bàng quang to, thận ứ nước nặng, nhiễm sắc thể bình thường, mức độ dị tật bẩm sinh khác được phát hiện hạn chế và các xét nghiệm nước tiểu thai nhi thuận lợi liên tiếp. Mặc dù đã có một số báo cáo về các thủ thuật đặt ống thông bàng quang-màng ối để điều trị bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu ở thai nhi, nhưng các nghiên cứu tổng quan vẫn chưa chứng minh được hiệu quả có lợi của can thiệp bào thai đối với chức năng thận sau này, và chức năng phổi cũng không thể được đảm bảo mặc dù lượng nước ối đã được phục hồi về mức bình thường. Vì đa số bệnh nhân mắc hội chứng bụng nhăn nheo không có bằng chứng rõ ràng về tắc nghẽn và chức năng thận không tương quan với mức độ giãn nở của đường tiết niệu, nên cần phải cân nhắc cẩn thận giữa rủi ro và lợi ích của can thiệp trong tử cung.

Quản lý sau sinh

Mục tiêu tổng thể của việc điều trị là bảo tồn chức năng thận và ngăn ngừa nhiễm trùng. Việc đạt được các mục tiêu này có thể thực hiện được thông qua nhiều phương pháp điều trị khác nhau, từ theo dõi sát sao đến phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu ngay lập tức. Can thiệp phẫu thuật sớm ở trẻ sơ sinh được tránh, trừ khi creatinine tăng cao hoặc nhiễm trùng xảy ra, cần phải mở bàng quang sớm. Như thể hiện trong Bảng 2 , việc điều trị ở những bệnh nhân này phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng khi nhập viện.

Bảng 2. Trình bày và quản lý các nhóm khác nhau dựa trên tiêu chí trình bày sơ sinh của Woodward.

Mức độ nghiêm trọng	Bài thuyết trình	Sự quản lý	Theo dõi và kết quả
TÔI	Thiểu ối nghiêm trọng do loạn sản thận và/hoặc tắc nghẽn đường ra dẫn đến thiểu sản phổi nặng và dị tật xương.	Ở một số ít trẻ sơ sinh sống sót sau tổn thương phổi, phương pháp dẫn lưu nước tiểu cao bằng mở thông bể thận qua da đã được thử nghiệm; tuy nhiên, việc phục hồi chức năng thận thường không thể thực hiện được do chứng loạn sản thận nghiêm trọng tiềm ẩn.	Những trẻ sơ sinh này thường tử vong trong vòng vài ngày và các biện pháp can thiệp rất hạn chế. Những trẻ bị thiểu ối trước sinh và thiểu sản phổi sau sinh thường tử vong ngay sau sinh do các biến chứng về phổi.
	Hội chứng Potter có thể xuất hiện và là hậu quả của thiểu ối. Các đặc điểm bao gồm hàm nhỏ, mắt cách xa nhau, khe mi mắt phẳng, nếp gấp mí mắt nổi bật, sống mũi phẳng, tai thấp	Có thể chỉ cần đặt ống thông tiểu.	

Mức độ nghiêm trọng	Bài thuyết trình	Sự quản lý	Theo dõi và kết quả
	thiếu sụn và dị tật xương.		
	Các trường hợp teo niệu đạo thường thuộc nhóm nghiêm trọng nhất.		
II	Suy thận mức độ trung bình và giãn niệu quản thận mức độ trung bình đến nặng. Thiểu sản phổi không phải là đặc điểm nổi bật.	Những trẻ này được điều trị dự phòng bằng kháng sinh dài hạn và được theo dõi định kỳ để phát hiện nhiễm trùng và bất kỳ sự suy giảm chức năng thận nào.	Cần theo dõi suốt đời sau phẫu thuật để đánh giá chức năng thận và sự dẫn lưu tối ưu của cả đường tiết niệu trên và dưới bằng các nghiên cứu chức năng và giải phẫu.
		Phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu tích cực được tiến hành khi có bằng chứng về nhiễm trùng, sự phát triển thận không đầy đủ hoặc chức năng thận suy giảm.	
		Tuy nhiên, phẫu thuật tái tạo thường được trì hoãn cho đến khi trẻ được 3 tháng tuổi trở lên để cho phép phổi phát triển hoàn thiện.	

Mức độ nghiêm trọng	Bài thuyết trình	Sự quản lý	Theo dõi và kết quả
		Nếu suy thận nặng hoặc có nhiễm trùng ngay từ đầu, nên thực hiện dẫn lưu nước tiểu tạm thời bằng phương pháp mở thông bàng quang qua da.	
		Phẫu thuật mở niệu quản qua da có lẽ không giúp cải thiện đáng kể khả năng dẫn lưu. Thêm vào đó, niệu quản trên về mặt giải phẫu và mô học là phần bình thường nhất và nên được bảo tồn nếu sau này lựa chọn phẫu thuật tái tạo theo yêu cầu.	
III	Các triệu chứng tam chứng nhẹ hoặc các dạng không hoàn chỉnh	Đa số bệnh nhân có chức năng thận tốt, mặc dù đường tiết niệu trên và dưới bị giãn rộng đáng kể.	Tương tự như nhóm 2, cần giám sát suốt đời.
	Chức năng thận thường bình thường hoặc suy giảm nhẹ và không có suy hô hấp.	Thông thường, không cần thiết phải can thiệp phẫu thuật sớm để tái tạo đường tiết niệu và những bệnh nhân này được điều trị bằng kháng sinh dự phòng	Sự phát triển của nhiễm trùng đường tiết niệu hoặc suy giảm chức năng thận đòi hỏi phải tiến hành đánh giá chuyên sâu hơn bằng phương pháp đo niệu động học

Mức độ nghiêm trọng	Bài thuyết trình	Sự quản lý	Theo dõi và kết quả
		dài hạn và đánh giá chức năng thận định kỳ bằng các kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh chọn lọc.	hoặc chụp xạ hình thận sau khi dùng thuốc lợi tiểu để xác định xem có tắc nghẽn đường tiết niệu dưới hoặc trên hay không, từ đó có thể cần đến can thiệp.
		Những bệnh nhân này sẽ được hưởng lợi từ phẫu thuật cố định tinh hoàn và tạo hình bụng sớm vì việc chỉnh sửa thành bụng có thể cải thiện khả năng đại tiện và tiểu tiện hiệu quả.	

Các can thiệp phẫu thuật trong hội chứng bụng nhăn nheo

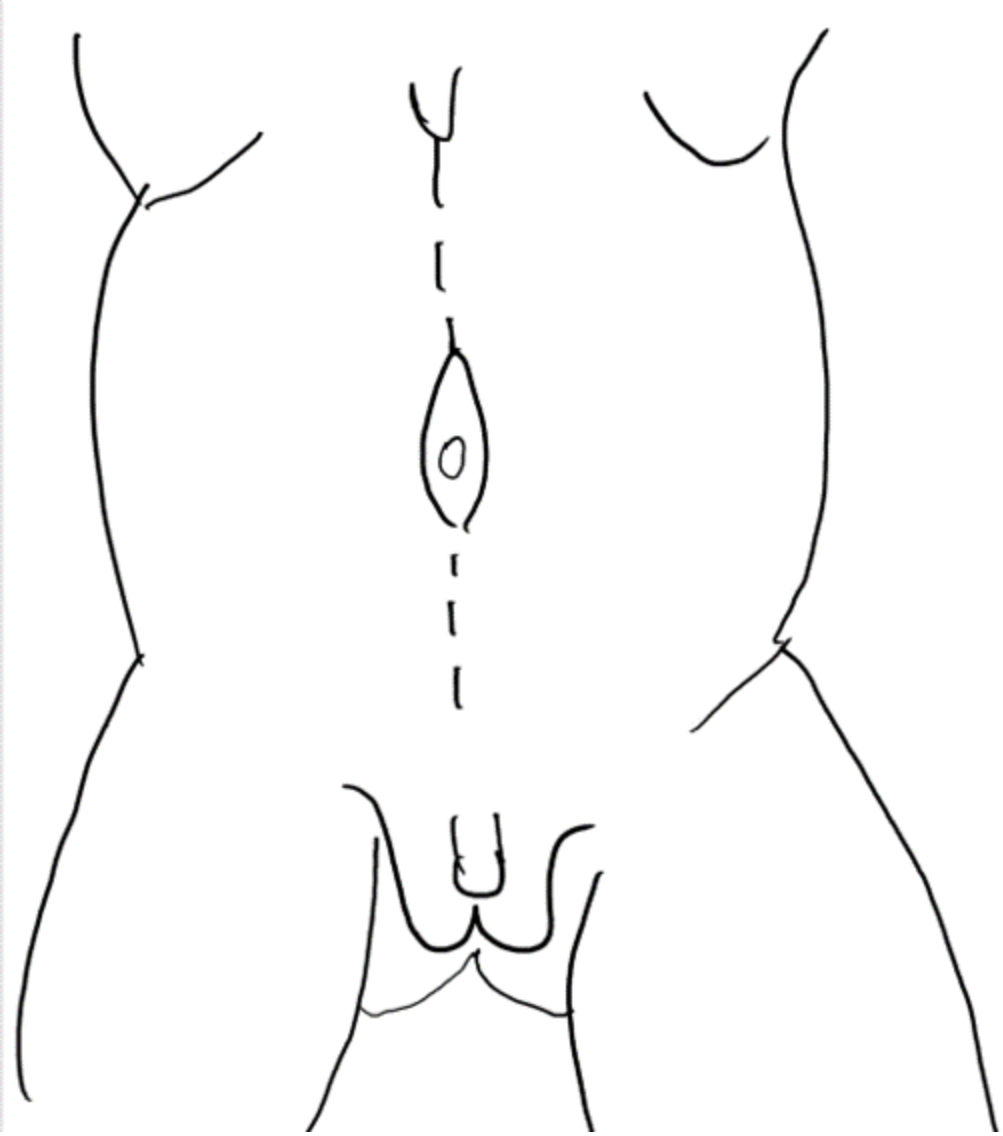
Đường tiết niệu

Một đặc điểm điển hình trong hội chứng bàng quang giãn (PBS) là sự giãn nở áp lực thấp của toàn bộ đường tiết niệu, kéo dài từ bể thận ở phía gần đến niệu đạo ở phía xa. Bàng quang thường bị giãn rộng và giảm trương lực, với độ đàn hồi cao và trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) áp lực thấp xuất hiện ở khoảng 75% bệnh nhân. Mặc dù bàng quang có thể tích lớn và độ đàn hồi cao cho phép chứa nước tiểu ở áp lực thấp, nhưng chúng thường không làm rỗng hoàn toàn do giảm khả năng co bóp của cơ bàng quang. Do đó, can thiệp tiết niệu ban đầu hướng đến việc dẫn lưu bàng quang để tránh nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) và bảo tồn chức năng thận. Vì vậy, cắt bao quy đầu, sử dụng kháng sinh dự phòng và đi tiểu hai lần/theo giờ thường được áp dụng để giảm tỷ lệ mắc UTI và bảo vệ đường tiết niệu trên khỏi tổn thương thêm. Khi các biện pháp điều trị bảo tồn như vậy không ngăn ngừa được nhiễm trùng và không đạt được hiệu quả làm rỗng bàng quang đầy đủ, những trẻ này có thể cần phẫu thuật thu nhỏ bàng quang và/hoặc phẫu thuật nối ruột thừa với bàng quang để tạo điều kiện thuận lợi cho việc đặt ống thông tiểu ngắt quãng

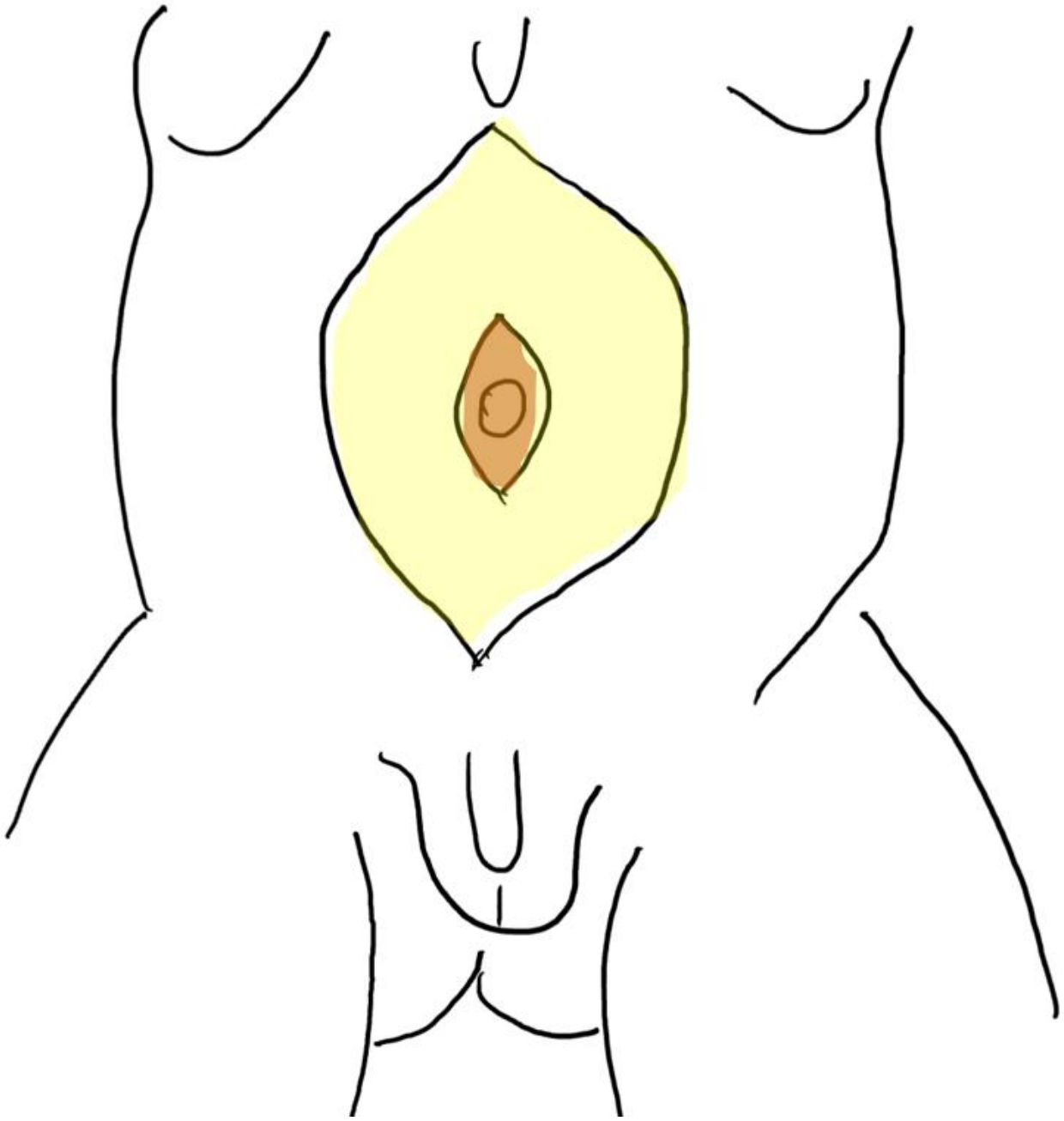
sạch sẽ và/hoặc phẫu thuật chống trào ngược để điều trị chứng trào ngược bàng quang niệu quản đi kèm .

Thành bụng

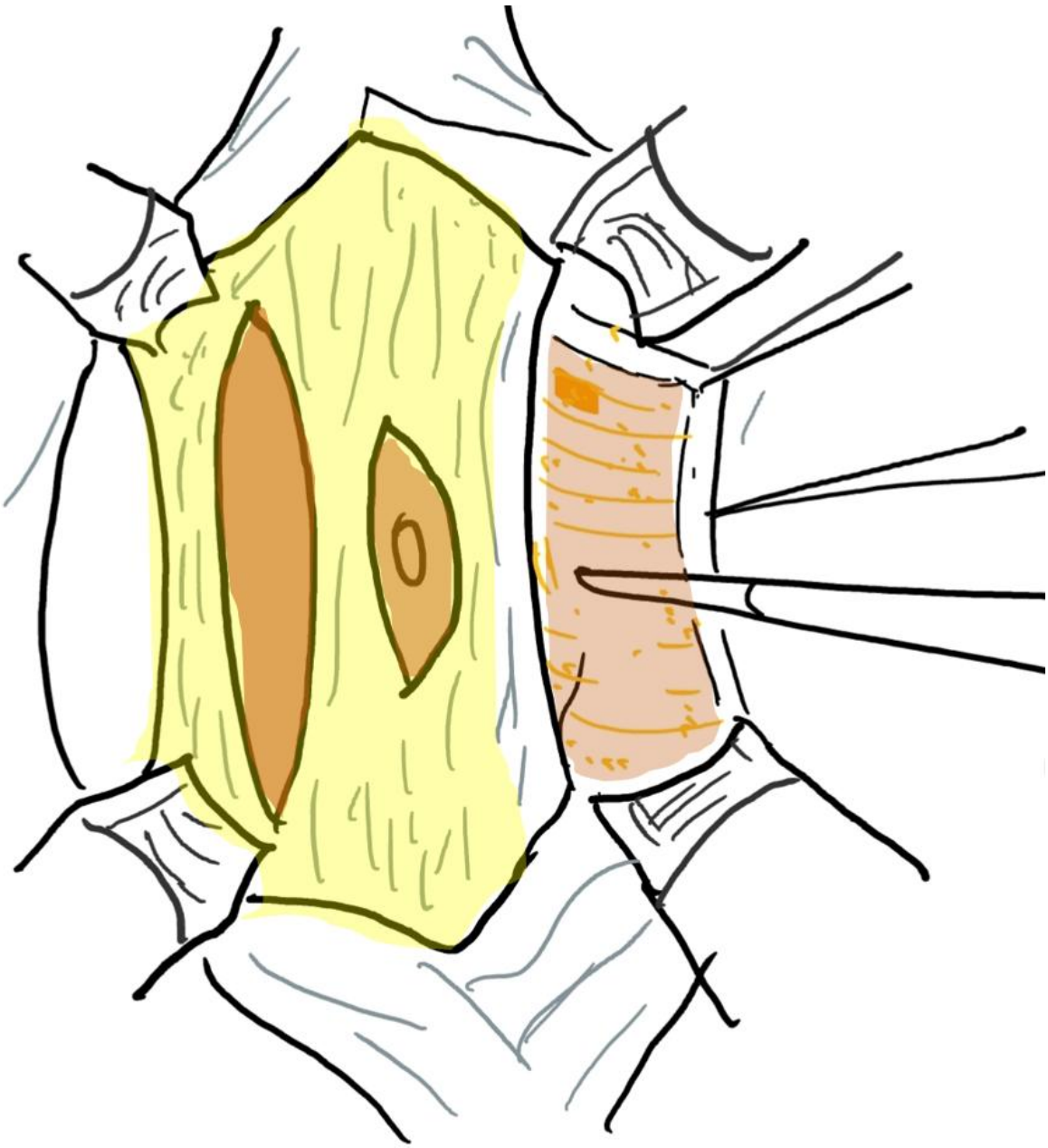
Phẫu thuật tái tạo thành bụng, trong đó phần thành bụng ngoại vi bình thường hơn được đẩy về phía trước để hỗ trợ phần trung tâm bất thường, thiếu hụt này, là một yếu tố quan trọng cần xem xét trong quản lý phẫu thuật đối với bệnh nhân PBS . Ngoài yếu tố thẩm mỹ, phẫu thuật tạo hình bụng cũng đã được chứng minh là cải thiện chức năng bàng quang độc lập với phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục. Xét nghiệm niệu động học thường được thực hiện trước phẫu thuật để xác định nhu cầu thực hiện bất kỳ thủ thuật bàng quang kèm theo nào, chẳng hạn như nối ruột thừa với bàng quang trong trường hợp tiểu không hết và/hoặc cấy ghép lại niệu quản khi có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) . Theo truyền thống, ba thủ thuật phẫu thuật với các biến thể của chúng đã được báo cáo trong y văn để điều chỉnh các khiếm khuyết thành bụng liên quan đến PBS . Trong khi phương pháp Randolph liên quan đến việc cắt bỏ một phần thành bụng dưới để điều chỉnh sự dư thừa cân mạc theo chiều dọc, thì các phương pháp Monfort (Hình 4), (Hình 5), (Hình 6), (Hình 7), (Hình 8) và Ehrlich đều sử dụng phương pháp chồng chéo cân mạc theo chiều dọc để điều chỉnh sự dư thừa theo chiều ngang cùng với việc tăng cường thành bụng. Phương pháp phẫu thuật tạo hình bụng bằng nội soi cũng đã được báo cáo, chứng tỏ có lợi trong việc hỗ trợ cả quá trình tái tạo cũng như xác định rõ mức độ thiếu hụt cơ khác nhau. Cũng cần lưu ý rằng mỗi bệnh nhân mắc hội chứng PBS có thể biểu hiện những đặc điểm riêng biệt liên quan đến mức độ nghiêm trọng và kiểu mẫu thiếu hụt cơ bụng, chẳng hạn như một vùng cụ thể hoàn toàn thiếu cơ. Smith và các cộng sự gần đây đã báo cáo về những cải tiến của họ đối với phương pháp Monfort, cho phép điều chỉnh tình trạng chùng nhão thành bụng một cách cá nhân hóa hơn và định vị rốn ở vị trí chính xác hơn về mặt giải phẫu.



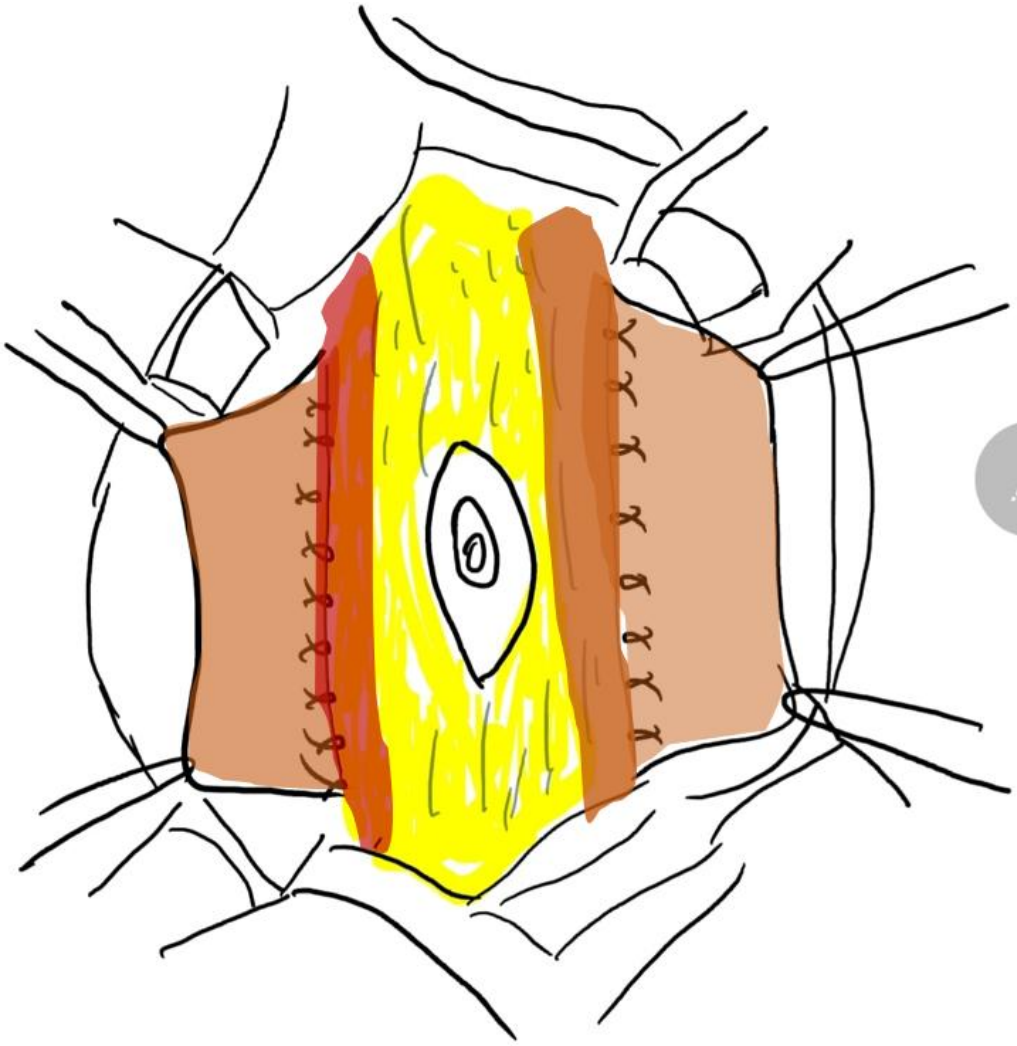
Hình 4. Đường rạch giữa từ mỏm xương ức đến xương mu, bao quanh rốn.



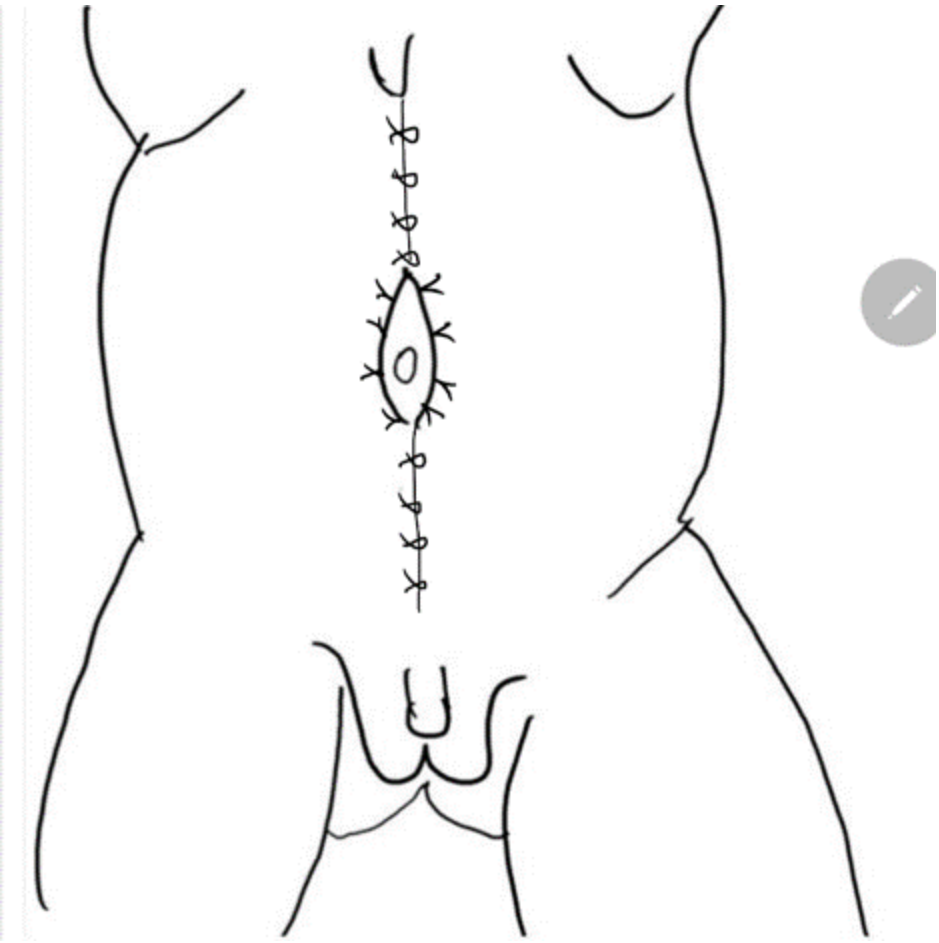
Hình 5. Nâng vạt da giữa lớp mỡ dưới da và lớp cân. Rốn được nâng đỡ bởi dải cân trung tâm.



Hình 6. Lớp cân được mở ra thông qua một vết rạch bên và song song với đường đi của động mạch thượng vị trên và dưới. Phần mở rộng bên là đường nách trước.



Hình 7. Mép bên của dải cân trung tâm được khâu sâu vào bên trong cơ.



Hình 8. Sau đó, màng cân bên được cố định ở đường giữa phía trên và phía dưới rốn. Khóa quần ngoài áo vest cung cấp thêm sự hỗ trợ và các vạt da từ cả hai bên được khâu lại sau đó.

Tinh hoàn ẩn

Tinh hoàn nằm trong ổ bụng hai bên là một đặc điểm nổi bật khác của hội chứng PBS . Phẫu thuật cố định tinh hoàn một thì truyền thống và phẫu thuật cố định tinh hoàn Fowler-Stephens một thì so với nhiều thì đều là những lựa chọn tiềm năng để xử lý tinh hoàn, tùy thuộc vào chiều dài mạch máu sinh dục, và có thể được thực hiện bằng phương pháp mổ mở hoặc nội soi tùy theo sở thích của bác sĩ phẫu thuật. Thành bụng lỏng lẻo có thể dẫn đến các vấn đề kỹ thuật tiềm ẩn trong việc tạo và duy trì khoang khí phúc mạc, điều này có thể được giảm thiểu bằng cách sử dụng trocar giãn nở xuyên tâm và tốc độ dòng khí cao trong quá trình phẫu thuật cố định tinh hoàn nội soi như mô tả bởi Philip *et al* . Tuy nhiên, cần nhấn mạnh rằng, trong trường hợp không có vấn đề tim phổi nghiêm trọng nào, phẫu thuật cố định tinh hoàn nên được thực hiện càng sớm càng tốt theo khuyến cáo của hướng dẫn hiện hành của Hiệp hội Tiết niệu Hoa Kỳ (AUA) và không nên trì hoãn đến khi trẻ lớn hơn, nhằm tăng cơ hội sinh sản và cải thiện khả năng thực

hiện thủ thuật một thì, vì việc chia tách mạch máu sinh dục ít có khả năng xảy ra hơn khi phẫu thuật cố định tinh hoàn được thực hiện sớm.

Tái thiết toàn diện

Phẫu thuật tái tạo toàn diện ở bệnh nhân mắc chứng bụng phình to bao gồm thu nhỏ bàng quang, cắt bỏ phần niệu quản xa thừa và cấy ghép lại niệu quản hai bên theo kiểu thu hẹp dần. Phẫu thuật tái tạo có thể được kết hợp với phẫu thuật tạo hình bụng và phẫu thuật cố định tinh hoàn hai bên, thường được thực hiện trước hai tuổi. Phương pháp điều trị tích cực này đã được sử dụng trong nhiều nghiên cứu và cho thấy kết quả tốt về chức năng thận ổn định hoặc được cải thiện.

Trong phương pháp được mô tả bởi Woodward, một vết mổ rộng ở vùng bụng dưới được thực hiện, kéo dài từ đầu xương sườn thứ 12, dọc theo gai chậu trước trên đến xương mu và sau đó cong lên trên đến xương sườn thứ 12 đối diện. Điều này có xu hướng bảo tồn hệ thần kinh và mạch máu phân đoạn của thành bụng được giữ lại để tái tạo. Ngoài ra, tại thời điểm cắt bỏ phần thành bụng thừa, phần có nhiều sợi cơ nhất được bảo tồn. Khả năng tiếp cận đường tiết niệu nhờ vết mổ này là rất tốt. Tuy nhiên, việc sử dụng kỹ thuật này đã giảm đi do lo ngại về việc làm gián đoạn các mạch máu thượng vị và mô bụng bên thừa. Thay vào đó, hầu hết các bác sĩ phẫu thuật ưa chuộng phương pháp Monfort (Hình 4,5,6,7,8)

Màng bụng sau được rạch dọc theo chiều dài của niệu quản. Các mạch máu tinh hoàn được di động về phía xa; cần thận trọng để không làm tổn thương các phần bám của ống dẫn tinh vào màng bụng nếu cần thực hiện phẫu thuật cố định tinh hoàn Fowler-Stephens. Bàng quang được mở ở đường giữa bằng dao điện. Các lỗ niệu quản nằm ở hai bên được nhận diện và mỗi niệu quản được di động. Chiều dài tối đa của các niệu quản được di động cho phép cắt bỏ một phần ba đoạn xa của nó, thường là phần bất thường nhất. Thực hiện tạo hình thu hẹp hoặc xếp chồng. Sau đó, các niệu quản được cấy ghép lại, sử dụng kỹ thuật xuyên tam giác bàng quang hoặc kỹ thuật Leadbetter Politano. Đặt stent cho các niệu quản đã phẫu thuật và đưa chúng ra ngoài qua bàng quang và các vết rạch riêng biệt ở bụng.

Trước khi phẫu thuật thu nhỏ bàng quang, tinh hoàn được giải phóng bằng một lớp phúc mạc sau rộng. Trong một số trường hợp, tinh hoàn có thể dính vào bàng quang giãn rộng và cần được giải phóng cẩn thận để bảo toàn nguồn cung cấp máu. Nếu phẫu thuật tái tạo được thực hiện trước 2 tuổi, có thể thực hiện phẫu thuật cố định tinh hoàn tiêu chuẩn với các mạch máu tinh hoàn còn nguyên vẹn trong 80% trường hợp. Nếu không, cần phải thực hiện phẫu thuật cố định tinh hoàn Fowler-Stephens muộn hoặc chính thức.

Bàng quang được thu nhỏ bằng cách cắt bỏ phần còn sót lại của ống niệu rốn và vòm bàng quang lớn. Một dải biểu mô bàng quang có thể được lấy ra từ một trong các thành bên và

khâu lại bằng kỹ thuật "áo khoác ngoài quần". Bàng quang được dẫn lưu bằng ống thông Malecot. Tinh hoàn đã được di động trước đó được đưa lên qua thành bụng xa tại củ mu. Một túi dartos được tạo ra trong bìu và mỗi tinh hoàn được cố định trong túi bằng các mũi khâu vĩnh viễn.

Phần thành bụng thừa sau đó được giữ căng và đánh dấu ở đường giữa và hai bên tại các góc sườn đốt sống để xác định ranh giới mô cần cắt bỏ. Việc tránh cắt bỏ quá nhiều thành bụng là rất quan trọng. Đường rạch thứ hai song song với đường rạch trước đó. Một phần lớn thành bụng dày toàn bộ được cắt bỏ. Việc khâu kín thành bụng bắt đầu bằng cách đặt các mũi khâu chính bằng chỉ không tiêu 0 hoặc 1-0 tại các gai chậu trước và tại mỗi củ mu. Các mũi khâu này nên bao gồm màng xương và toàn bộ độ dày của mép mô đối diện phía gần. Độ căng tạo ra đôi khi cho phép cắt bỏ thêm phần thành bụng thừa ở hai bên. Mỗi đoạn giữa các mũi khâu chính được khâu kín bằng các mũi khâu gián đoạn đối diện với toàn bộ độ dày của mô bụng. Mô dưới da được khâu kín để tránh khoảng trống và da được khâu lại bằng chỉ tự tiêu dưới da.

Kết quả dài hạn

Chất lượng cuộc sống

Mặc dù triển vọng tổng thể về khả năng sống sót và chất lượng cuộc sống của bệnh nhân mắc PBS đã được cải thiện đáng kể, nhưng PBS vẫn ảnh hưởng sâu sắc đến chất lượng cuộc sống liên quan đến sức khỏe của trẻ em mắc bệnh cũng như người chăm sóc chúng. Bệnh nhân bị suy giảm chức năng thể chất, cảm xúc, xã hội và học tập, và người chăm sóc báo cáo chất lượng cuộc sống nhìn chung thấp hơn do gánh nặng mà các gia đình có con bị bệnh mãn tính thường phải đối mặt. Một nghiên cứu khác đã chứng minh rằng những người sống sót sau hội chứng PBS có tỷ lệ mắc các bệnh về chỉnh hình, tiêu hóa và tim mạch cao hơn đáng kể, ảnh hưởng tiêu cực đến chất lượng cuộc sống của họ, trong khi việc điều trị các bệnh không liên quan đến hệ tiết niệu sinh dục này lại cải thiện cuộc sống của họ. Những nghiên cứu này nhấn mạnh thực tế rằng, với vai trò là người chịu trách nhiệm chính về sức khỏe tổng thể của những bệnh nhân có bệnh lý phức tạp này, bác sĩ tiết niệu nhi khoa phải nhận thức và chuẩn bị không chỉ để điều trị các biến chứng tiết niệu sinh dục muộn của hội chứng PBS mà còn để đánh giá và chẩn đoán các bệnh lý đồng mắc không liên quan đến hệ tiết niệu sinh dục ảnh hưởng trực tiếp đến việc điều trị nội khoa, phẫu thuật và chất lượng cuộc sống của họ khi bước vào giai đoạn dậy thì đến tuổi trưởng thành.

Suy thận và ghép thận

Có đến 30% bệnh nhân, thường là những người có chức năng thận suy giảm ban đầu, sẽ phát triển suy thận mãn tính trong thời thơ ấu hoặc tuổi thiếu niên. Suy thận giai đoạn cuối (ESRD) sớm được cho là do loạn sản thận, trong khi suy thận xảy ra muộn hơn

thường là do tổn thương nhu mô thận do nhiễm trùng tái phát và áp lực tăng lên ở đường tiết niệu trên do việc tống xuất nước tiểu không hoàn toàn. Yalcinkaya *và cộng sự* báo cáo rằng tuổi trung bình khi bắt đầu điều trị thay thế thận cho các bé trai mắc PBS là 7 tuổi, trẻ hơn đáng kể so với các bệnh nhân nam mắc các loại LUTO khác hoặc loạn sản thận, với tuổi trung bình khi ghép thận lần đầu chỉ là 9,3 tuổi.

Ghép thận là cần thiết cho những bệnh nhân này để đảm bảo sự tăng trưởng và phát triển bình thường, và tỷ lệ thành công của việc ghép thận ở bệnh nhân mắc hội chứng PBS có thể tương đương với các nhóm bệnh nhân cùng độ tuổi khác. Kể từ báo cáo đầu tiên vào năm 1976, cả thận từ người hiến đã chết và người hiến sống có quan hệ huyết thống đều đã được ghép thành công cho bệnh nhân mắc hội chứng PBS , với độ tuổi khi ghép thận dao động từ 8 tháng đến 21 tuổi. Trước khi ghép thận, phẫu thuật cắt bỏ cả hai thận và niệu quản thường được thực hiện trong tất cả các trường hợp để tránh các biến chứng nhiễm trùng. Đánh giá X-quang và niệu động học đường tiết niệu dưới được khuyến cáo để đảm bảo không có tắc nghẽn và tiểu tiện cân bằng. Việc sử dụng ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ để làm rỗng bàng quang bị suy giảm chức năng không phải là chống chỉ định đối với ghép thận. Tất cả bệnh nhân nên được duy trì điều trị dự phòng bằng kháng sinh. Một biến chứng hiếm gặp của ghép thận trong hội chứng bụng teo là xoắn thận ghép.[75]Tình trạng xoắn thận, dẫn đến mất mô ghép, là do thiếu trương lực thành bụng. Phẫu thuật cố định thận (nephropexy) đã được khuyến cáo để tránh biến chứng nghiêm trọng này. Trong một nghiên cứu hồi cứu trên tám bệnh nhân mắc hội chứng bụng teo (prune belly syndrome) đã trải qua ghép thận, không có sự khác biệt đáng kể về mặt thống kê về tỷ lệ tử vong, tỷ lệ sống sót của mô ghép hoặc chức năng mô ghép khi so sánh với nhóm đối chứng cùng độ tuổi. Một phân tích hồi cứu gần đây hơn về tỷ lệ sống sót của mô ghép sau 10 năm là 47%, không có sự khác biệt đáng kể về mặt thống kê so với nhóm bệnh nhân đối chứng cùng độ tuổi.

Chức năng bàng quang

Như đã đề cập trước đó, các nghiên cứu niệu động học ở bệnh nhân mắc hội chứng bàng quang giãn (PBS) thường cho thấy độ đàn hồi bình thường nhưng độ nhạy cảm và hoạt động co bóp giảm. Hậu quả là, một số bệnh nhân có xu hướng giữ lại lượng nước tiểu lớn trong bàng quang, dẫn đến dung tích bàng quang tăng dần kèm theo lượng nước tiểu tồn đọng đáng kể sau khi đi tiểu. Việc thiếu hỗ trợ vùng bụng, sự xuất hiện của chứng đa niệu và thái độ tiêu cực của một số bệnh nhân đối với việc đi tiểu đúng giờ thường làm tăng xu hướng này. Do đó, để ngăn ngừa sự giãn bàng quang và suy thoái đường tiết niệu trên, tất cả bệnh nhân, ngay cả những người đã trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới và phẫu thuật tạo hình bụng, cần được huấn luyện càng sớm càng tốt và liên tục nhắc nhở họ đi tiểu đúng giờ, cuối cùng kết hợp với việc đi tiểu hai hoặc ba lần và các động tác Valsalva hoặc Credé. Trong trường hợp tiểu không kiểm soát tiến triển, nếu chương trình điều trị như vậy không khả thi hoặc không hiệu quả, việc đặt ống thông bàng quang ngắt

quãng là bắt buộc, qua niệu đạo hoặc qua kênh Mitrofanoff. Cuối cùng, khả năng tiểu tiện hiệu quả sẽ đạt được khi trẻ phát triển và cảm giác bản thể được cải thiện, cũng như sự hỗ trợ bụng tốt hơn. Trong loạt nghiên cứu của Lopes *et al* , 17,4% bệnh nhân được phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu cần đặt ống thông bàng quang ngắt quãng qua niệu đạo hoặc kênh Mitrofanoff. Hiếm khi, một số trẻ trong số này lấy lại được khả năng tiểu tiện bình thường với khả năng làm rỗng bàng quang tốt.

Sự tăng trưởng và phát triển hệ cơ xương

Hầu hết các bệnh nhân có chức năng thận bình thường đều có thể phát triển bình thường, mặc dù trong một nghiên cứu, tình trạng chậm phát triển mà không có tổn thương thận đã được quan sát thấy ở một phần ba số bệnh nhân. Các dị tật lồng ngực, chẳng hạn như lõm ngực, thường không ảnh hưởng đến chức năng phổi ở trẻ lớn và có thể cải thiện phần nào khi trẻ lớn lên và vận động. Bệnh nhân mắc hội chứng này có thể có các bất thường về hệ cơ xương khớp làm suy giảm chức năng và thẩm mỹ như vẹo cột sống, ưỡn cột sống, các bất thường ở mắt cá chân và hông, có thể cần can thiệp chỉnh hình sớm. Trong một nghiên cứu gần đây, các bệnh nhân lớn tuổi và gia đình của họ được thông báo rằng việc điều chỉnh các vấn đề về hệ cơ xương khớp thông qua phẫu thuật tạo hình bụng và/hoặc phẫu thuật chỉnh hình là cách phổ biến nhất mà các nhà cung cấp dịch vụ y tế sử dụng để cải thiện chất lượng cuộc sống của bệnh nhân.

Chức năng tình dục và khả năng sinh sản

Quá trình phát triển giới tính thứ cấp diễn ra bình thường vì quá trình sản xuất hormone ở tinh hoàn vẫn được bảo tồn, nhưng chức năng sinh dục có thể bị suy giảm do xuất tinh ngược dòng. Vô sinh nguyên phát thường là trường hợp phổ biến và nếu bị ảnh hưởng thì được cho là do sự kết hợp của các bất thường mô học ở tinh hoàn với sự suy giảm quá trình sinh tinh, các khiếm khuyết cấu trúc của ống dẫn tinh và các bất thường ở tuyến tiền liệt dẫn đến xuất tinh ngược dòng. Tuy nhiên, việc có con vẫn có thể thực hiện được nhờ các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản (ART), đặc biệt là đối với những người đã phẫu thuật cố định tinh hoàn sớm thành công, và có những báo cáo về việc sinh con khỏe mạnh bình thường ở bệnh nhân trưởng thành mắc hội chứng PBS điển hình , nhờ các kỹ thuật lấy tinh trùng và tiêm tinh trùng vào bào tương trứng. Một trường hợp mang thai bình thường với hỗ trợ sinh thường cũng đã được mô tả ở một bệnh nhân nữ mắc hội chứng này.

Kết luận

Cũng như hầu hết các dị tật bẩm sinh phức tạp khác, chìa khóa để quản lý hội chứng bụng teo (PBS) là phương pháp tiếp cận đa ngành dựa trên nhóm chuyên gia, cung cấp chăm sóc cá nhân hóa. Do phạm vi bệnh rộng, việc điều trị hội chứng bụng teo phụ thuộc vào từng bệnh nhân cụ thể. Khi nhiễm trùng và ứ đọng ảnh hưởng đến sự phát triển hoặc chức năng thận, cần can thiệp phẫu thuật tích cực để thúc đẩy dẫn lưu. Tinh hoàn ở những

trẻ sơ sinh này được đặt vào bìu sớm nhằm mục đích cải thiện khả năng sinh sản và có thể được thực hiện bằng kỹ thuật nội soi hoặc mổ mở. Do tình trạng niệu động học thay đổi của đường tiết niệu dưới và ảnh hưởng của nó đến chức năng thận và nhiễm trùng đường tiết niệu, tất cả bệnh nhân mắc hội chứng bụng teo đều cần được theo dõi tiết niệu cẩn thận suốt đời.

Điểm chính

- Hội chứng bụng nhăn nheo (Prune-belly syndrome - PBS) bao gồm một tập hợp các dị tật với mức độ nghiêm trọng khác nhau. Ba phát hiện chính là sự thiếu hụt cơ bụng, tinh hoàn nằm trong ổ bụng hai bên và đường tiết niệu bất thường.
- Hệ tiết niệu có đặc điểm là mức độ giãn thận khác nhau, loạn sản thận, niệu quản giãn ngoằn ngoèo, bàng quang to và niệu đạo tuyến tiền liệt giãn/niệu đạo to.
- Các dị tật đi kèm khác bao gồm đường hô hấp, đường tiêu hóa, hệ tim mạch và hệ cơ xương khớp.
- Yếu tố quan trọng nhất quyết định khả năng sống sót lâu dài thường là mức độ nghiêm trọng của dị tật đường tiết niệu, đặc biệt là mức độ loạn sản thận.
- Tình trạng ứ nước thận không do tắc nghẽn là phổ biến. Nhiễm trùng thận chứ không phải tắc nghẽn mới là yếu tố gây nguy hiểm lớn nhất cho chức năng thận.
- Can thiệp tiết niệu ban đầu tập trung vào việc dẫn lưu bàng quang và làm rỗng bàng quang đúng cách để tránh nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) và nhờ đó bảo tồn chức năng thận.
- Phương pháp điều trị bằng phẫu thuật bao gồm tái tạo đường tiết niệu, tạo hình bụng và phẫu thuật cố định tinh hoàn hai bên, có thể được thực hiện riêng lẻ hoặc trong một giai đoạn duy nhất ở trẻ nhỏ.
- Việc chăm sóc bệnh nhân mắc hội chứng PBS đòi hỏi một nhóm chuyên gia đa ngành lớn để giúp các em phát triển tốt, tăng cân và chuẩn bị cho phẫu thuật tiết niệu nếu cần thiết.

TIỂU KẾT – KHÁI QUÁT PHẦN III (BỆNH LÝ HỆ TIẾT NIỆU DƯỚI: BÀNG QUANG VÀ NIỆU ĐẠO)

Phần III khẳng định một nguyên tắc trung tâm trong tiết niệu nhi: **bảo vệ thận không chỉ bắt đầu từ thận, mà bắt đầu từ bàng quang và đường thoát nước tiểu**. Các rối loạn và dị tật của bàng quang – niệu đạo là nguyên nhân quan trọng gây nhiễm trùng tiểu tái diễn, trào ngược thứ phát, ứ nước thận và tổn thương chức năng thận kéo dài nếu không được nhận diện và quản lý đúng cách.

Sau khi hoàn thành Phần III, bạn đọc cần nắm vững các điểm then chốt sau:

1. **Tiếp cận rối loạn tiểu tiện ở trẻ em phải có hệ thống và "lấy chức năng làm trung tâm"**
   Khai thác bệnh sử, nhật ký tiểu tiện, đánh giá táo bón và thói quen sinh hoạt là nền tảng. Điều trị ban đầu nên ưu tiên can thiệp hành vi, điều chỉnh bàng quang–ruột và giáo dục gia đình trước khi tiến tới thuốc hay thủ thuật.

2. **Bàng quang thần kinh và rối loạn phối hợp bàng quang & cơ thắt là nhóm nguy cơ cao đối với thận**
   Mục tiêu điều trị không chỉ là giảm tiểu không tự chủ, mà quan trọng hơn là **giữ áp lực bàng quang thấp, đảm bảo tháo rỗng hiệu quả**, từ đó giảm nguy cơ trào ngược, ứ nước và suy thận.

3. **Tắc nghẽn niệu đạo (đặc biệt van niệu đạo sau) cần được xem như một tình huống ưu tiên**
   PUV là nguyên nhân có thể dẫn đến bàng quang biến đổi và suy thận tiến triển. Nhận diện sớm, xử trí ban đầu đúng và theo dõi lâu dài là yếu tố quyết định tiên lượng.

4. **Các dị tật phức tạp của bàng quang – niệu đạo đòi hỏi chiến lược tái tạo theo giai đoạn**
   Exstrophy–epispadias và cloacal exstrophy không chỉ là vấn đề giải phẫu, mà là hành trình điều trị lâu dài với mục tiêu: bảo tồn đường tiết niệu trên, đạt khả năng kiểm soát tiểu tiện, tối ưu chức năng sinh dục và chất lượng sống.

5. **Theo dõi dài hạn là bắt buộc**
   Nhiều bệnh lý trong phần này không "kết thúc" sau một cuộc mổ hay một đợt thuốc. Trẻ cần được theo dõi chức năng bàng quang, tình trạng nhiễm trùng tiểu, hình ảnh đường tiết niệu trên và các biến chứng muộn theo tuổi.

Tóm lại, Phần III trang bị cho bạn đọc một "bộ khung" thực hành để: chẩn đoán đúng rối loạn tiểu tiện, xác định nhóm nguy cơ cao, lựa chọn chỉ định cận lâm sàng hợp lý (trong đó có niệu động học khi cần), và xây dựng kế hoạch điều trị–theo dõi toàn diện. Đây là bước nối quan trọng trước khi bước sang các phần về cơ quan sinh dục, DSD và những nội dung chuyên sâu hơn của tiết niệu nhi khoa.

Phần IV: Bệnh lý cơ quan sinh dục nam

Bệnh lý cơ quan sinh dục nam ở trẻ em là nhóm vấn đề gặp rất thường xuyên trong thực hành ngoại nhi và tiết niệu nhi. Đây cũng là lĩnh vực dễ tạo ra lo lắng cho gia đình, bởi

những câu hỏi luôn đi kèm không chỉ là "có nguy hiểm không?", mà còn là "có ảnh hưởng sinh sản không?", "có ảnh hưởng tâm lý không?", "có cần mổ không và mổ lúc nào?". Vì vậy, tiếp cận bệnh lý sinh dục nam ở trẻ cần vừa chắc về chuyên môn, vừa tinh tế trong giao tiếp, tôn trọng riêng tư và hướng đến kết quả lâu dài.

Điểm đặc thù của phần này là sự giao thoa giữa **phát triển sinh dục theo lứa tuổi**, **chức năng sinh sản tương lai**, và **tính thẩm mỹ – tâm lý xã hội**. Một quyết định can thiệp sai thời điểm có thể làm tăng biến chứng, ảnh hưởng mô sẹo, hoặc tạo ra sang chấn tâm lý không đáng có; ngược lại, trì hoãn không hợp lý có thể làm tăng nguy cơ tổn thương tinh hoàn, giảm khả năng sinh sản, hoặc làm mất cơ hội điều trị tối ưu.

Phần IV tập trung vào các bệnh lý trọng tâm của cơ quan sinh dục nam, bao gồm:

- **Tinh hoàn ẩn**: một bệnh lý phổ biến nhưng "thời điểm can thiệp" và đánh giá nguy cơ (tinh hoàn lạc chỗ, tinh hoàn không sờ thấy, bất thường đi kèm) là chìa khóa để bảo tồn chức năng sinh tinh và giảm nguy cơ ác tính về sau.
- **Thoát vị bẹn và tràn dịch màng tinh hoàn**: tình huống hay gặp ở tuyến cơ sở, đòi hỏi phân biệt đúng để tránh bỏ sót thoát vị kẹt hoặc can thiệp quá sớm không cần thiết.
- **Giãn tĩnh mạch thừng tinh (varicocele)**: thường phát hiện ở tuổi lớn hơn, liên quan trực tiếp đến tiên lượng sinh sản, vì vậy cần tiếp cận theo tiêu chí chọn lọc và theo dõi có mục tiêu.
- **Lỗ tiểu thấp (hypospadias)**: từ thể nhẹ đến thể nặng, không chỉ là "lỗ tiểu lệch" mà là vấn đề tái tạo chức năng – thẩm mỹ; đặc biệt là các tình huống thể sau và phẫu thuật lại, nơi tỷ lệ biến chứng và yêu cầu kinh nghiệm cao hơn.
- **Các dị tật dương vật khác** và **bất thường bao quy đầu**: nhóm này thường gây tranh luận trong chỉ định (theo dõi hay can thiệp), do liên quan tập quán, nhận thức xã hội và khả năng tiếp cận y tế của từng gia đình.

Trong bối cảnh Việt Nam, phần bệnh lý sinh dục nam còn cần nhấn mạnh các nguyên tắc thực hành giúp giảm sai sót thường gặp: tránh chẩn đoán nhầm tinh hoàn ẩn với tinh hoàn co rút; không lạm dụng kháng sinh hoặc can thiệp bao quy đầu không đúng chỉ định; chuẩn hóa tư vấn về lỗ tiểu thấp (đặc biệt tránh cắt bao quy đầu trước khi tái tạo); và thiết lập kế hoạch theo dõi dài hạn cho những trẻ có nguy cơ ảnh hưởng sinh sản.

Vì vậy, Phần IV được trình bày theo hướng **thực hành – quyết định – kỹ thuật**, với cấu trúc nhất quán cho mỗi bệnh cảnh: nhận biết – chẩn đoán phân biệt – chỉ định điều trị – thời điểm can thiệp – lựa chọn phương pháp – biến chứng – theo dõi. Mục tiêu sau cùng không chỉ là điều trị thành công ở hiện tại, mà là đảm bảo trẻ **phát triển bình thường**, **tự tin**, và có **chức năng sinh dục – sinh sản tốt** trong tương lai.

Hy vọng rằng sau Phần IV, bạn đọc sẽ tự tin hơn trong các tình huống thường gặp như: đánh giá tinh hoàn không xuống bìu, xử trí bìu to bất thường, tư vấn gia đình khi phát hiện lỗ tiểu thấp, lựa chọn chỉ định mổ varicocele, và quyết định can thiệp các bất thường bao quy đầu/dương vật một cách đúng đắn, an toàn và nhân văn.

Chương 28: Tinh hoàn ẩn (Undescended Testis)

Tinh hoàn ẩn (UDT) là tình trạng tinh hoàn không nằm trong bìu mà ở vị trí bất thường, ví dụ như trong khoang bụng vùng bẹn Hình 1. Tinh hoàn được hình thành và nằm trong khoang bụng một thời gian trong thời kỳ bào thai, sau đó dần dần di chuyển xuống bìu. Tình trạng tinh hoàn ẩn bao gồm tinh hoàn ẩn nằm ở bất kỳ vị trí nào trong quá trình di chuyển bình thường xuống bìu và tinh hoàn lạc chỗ, không nằm trong quá trình di chuyển bình thường của tinh hoàn. Tinh hoàn ẩn cần được phân biệt với tinh hoàn co rút. Tinh hoàn co rút là tinh hoàn nằm dưới vòng bẹn ngoài nhưng có thể được đẩy lên phần trên của bìu và có xu hướng di chuyển trở lại vị trí ban đầu và/hoặc là tinh hoàn đã hoàn thành quá trình di chuyển bình thường xuống bìu và có thể nằm yên trong bìu nhưng dễ dàng di chuyển qua lại giữa bìu và vùng bẹn.

Hình 1. Bìu trống ở bên trái của bệnh nhân bị tinh hoàn ẩn.

Dịch tễ học

Tinh hoàn ẩn là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh nam. Nguy cơ mắc tinh hoàn ẩn cao gấp 3,5 lần ở nam giới có anh chị em ruột mắc tinh hoàn ẩn và cao gấp 2,3 lần ở nam giới có cha mắc bệnh này. Tỷ lệ mắc bệnh ở trẻ sơ sinh đủ tháng được báo cáo là 1,0–4,5% và các trường hợp một bên phổ biến hơn gấp 2 lần so với các trường hợp hai bên. Khoảng 70% trường hợp tinh hoàn ẩn sẽ trở về vị trí bình thường khi trẻ được 3 tháng tuổi dưới tác động của giai đoạn dậy thì sớm và tỷ lệ tinh hoàn ẩn giảm xuống còn 0,8-1,2% khi trẻ được 1 tuổi.

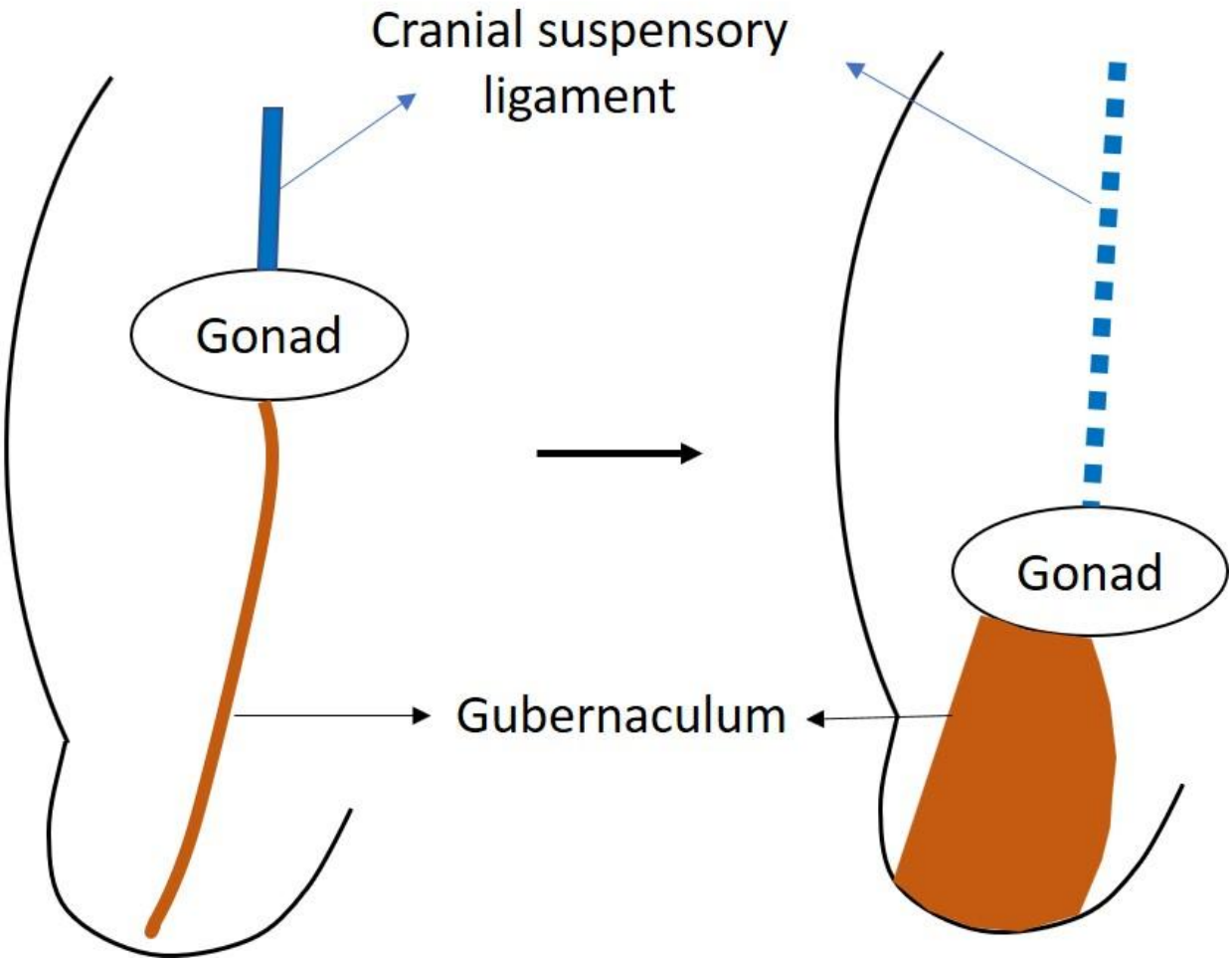
Nguyên nhân

Hiện chưa có yếu tố nguy cơ rõ ràng nào liên quan đến tinh hoàn ẩn (UDT), tuy nhiên việc mẹ hút thuốc trong thai kỳ, các chỉ số khi sinh bao gồm cân nặng lúc sinh và tuổi thai, tiền sử gia đình mắc chứng tinh hoàn ẩn, và các biến thể gen hiếm gặp như đột biến INSL3 có liên quan đến tinh hoàn ẩn. Sự xuống bìu bình thường của tinh hoàn phụ thuộc vào trục hạ đồi-tuyến yên-tuyến sinh dục (HPG) hoạt động bình thường. Mặc dù nguyên nhân chính xác vẫn chưa được biết, nhưng các yếu tố di truyền, nội tiết tố (rối loạn chức năng trục HPG , suy sinh dục bẩm sinh, loạn sản tinh hoàn) và giải phẫu (ống dẫn tinh và mạch tinh hoàn ngắn) đều có liên quan. Cân nặng lúc sinh <2,5 kg, nhẹ cân so với tuổi thai, sinh non, nồng độ estrogen của mẹ thấp và suy chức năng nhau thai, giảm tiết gonadotropin màng đệm người (hCG) được cho là các yếu tố nguy cơ gây tinh hoàn ẩn. Ngoài ra, việc tiếp xúc với các yếu tố môi trường như tiếp xúc liên tục với các hợp chất hữu cơ clo, monoeste của phthalate, việc mẹ hút thuốc, bệnh tiểu đường của mẹ cũng được báo cáo là yếu tố nguy cơ gây rối loạn phát triển ở nam giới. Tuy nhiên, không có yếu tố nào trong số này được xác định là nguyên nhân duy nhất gây ra bệnh lý tinh hoàn ẩn.

Tinh hoàn bình thường

Động vật có vú có thể được chia thành hai nhóm: nhóm có bìu và nhóm không có bìu. Giả thuyết chung về sự tiến hóa của bìu ở một số loài động vật có vú là nó cung cấp một môi trường mát mẻ, có nhiệt độ thấp hơn nhiệt độ cơ thể, giúp quá trình sinh tinh diễn ra tốt hơn. Tuy nhiên, chúng ta không có dữ liệu nào để ủng hộ hay bác bỏ giả thuyết về nhiệt độ này vì một số loài động vật có vú có thể sinh sản với tinh hoàn nằm bên trong và một số loài không có bìu lại có cơ chế làm mát tinh hoàn riêng. Tỷ lệ đột biến tế bào mầm giảm ở nhiệt độ cơ thể thấp hơn có thể là yếu tố thúc đẩy sự phát triển của bìu ở động vật có vú. Một số động vật có tinh hoàn nằm gần thận trong khoang bụng và mào tinh hoàn kéo dài đến vị trí dưới da, điều này có thể tạo ra hiệu ứng làm mát trong quá trình lưu trữ và trưởng thành của tinh trùng. Trong trường hợp đó, vị trí của tinh hoàn có thể theo vị trí của mào tinh. Ở người, nhiệt độ bìu được duy trì ở mức tối ưu cho quá trình sinh tinh, thấp hơn khoảng 2,7 ℃ so với nhiệt độ cơ thể.

Mặc dù tinh hoàn và buồng trứng đều có nguồn gốc từ cùng một mô phôi thai nằm cạnh thận, nhưng tinh hoàn lại phải trải qua một hành trình dài ra khỏi khoang bụng. Quá trình di chuyển bình thường của tinh hoàn bao gồm giai đoạn qua ổ bụng và giai đoạn bẹn bìu, cả hai đều diễn ra trước khi sinh ở người. Sự di chuyển qua ổ bụng xảy ra vào tuần thứ 12 của thai kỳ khi tinh hoàn di chuyển xuống phía vòng bẹn sâu. Quá trình này diễn ra như một sự kết hợp giữa lực đẩy và lực kéo. Trước khi bắt đầu quá trình hạ xuống, tuyến sinh dục đang phát triển được neo giữ bởi dây chằng treo sọ và dây chằng sinh dục bẹn đuôi, hay còn gọi là dây chằng sinh dục. Dây chằng tinh hoàn ở đầu xa phình to trong giai đoạn hạ vị qua bụng, khiến dây chằng tinh hoàn ở nam giới ngắn và mập. Phản ứng sưng này giúp neo giữ tinh hoàn vào ống bẹn. Các cơ thành bẹn phân hóa xung quanh dây chằng tinh hoàn phình to, còn được gọi là củ, để tạo thành ống bẹn. Hormone giống insulin 3 (INSL3) được biết đến là hormone điều hòa phản ứng sưng này. Các tế bào Leydig của tinh hoàn tiết ra INSL3 để kích thích phản ứng sưng tấy và giữ cho tinh hoàn nằm gần thành bụng bẹn khi bụng thai nhi lớn dần. Hormone kháng Müller (AMH) được tiết ra từ các tế bào Sertoli của tinh hoàn cũng được cho là có vai trò trong quá trình di chuyển của tinh hoàn xuống bìu. Ở trẻ em bị đột biến gen AMH hoặc thụ thể của nó, chúng mắc chứng tinh hoàn ẩn với tử cung và ống dẫn trứng còn sót lại, được gọi là hội chứng ống Müller tồn tại dai dẳng (PMDS).



Hình 2. Tuyến sinh dục chưa biệt hóa ban đầu nằm ở vị trí cao trong ổ bụng, được neo giữ bởi dây chằng treo sọ. INSL3 gây ra hiện tượng sưng và phình to dây chằng treo tinh hoàn, kéo tinh hoàn đang phát triển về phía vùng bẹn.

Giai đoạn tụt xuống vùng bẹn bìu diễn ra từ tuần thứ 25 đến tuần thứ 35. Quá trình tổng thể khá giống nhau ở hầu hết các loài động vật có vú. Trong giai đoạn này, tinh hoàn di chuyển qua ống bẹn và cuối cùng nằm ở bìu. Dây chằng tinh hoàn kéo dài về phía bìu cùng với ống phúc mạc. Sau khi dây chằng tinh hoàn đến bìu, phần phình của nó sẽ tiêu biến, để lại một phần mô xơ dính vào bên trong bìu. Phần gần của ống phúc mạc đóng lại để ngăn ngừa thoát vị bẹn hoặc tràn dịch màng tinh hoàn ở người. Nhiều loài động vật có vú khác như chuột và chuột cống có ống phúc mạc mở suốt đời. Ở người, ống phúc mạc cuối cùng sẽ thoái hóa hoàn toàn và cho phép thừng tinh kéo dài bình thường sau khi sinh. Giai đoạn bẹn bìu của quá trình di chuyển tinh hoàn được kiểm soát bởi androgen. Trong các mô hình động vật, người ta thấy rằng, tùy thuộc vào tác động của androgen, các nhánh cảm giác của dây thần kinh sinh dục đùi kiểm soát sự phát triển của dây chằng tinh hoàn, được điều hòa bởi peptide liên quan đến gen calcitonin (CGRP).

Phân loại tinh hoàn ẩn

Nhìn chung, tinh hoàn ẩn được phân loại là tinh hoàn sờ thấy được hoặc không sờ thấy được. Việc tinh hoàn có sờ thấy được hay không quyết định các xét nghiệm chẩn đoán, chiến lược điều trị và cả tiên lượng bệnh. Tinh hoàn có thể di chuyển nhờ sự co thắt của cơ bìu. Do đó, vị trí chính xác của tinh hoàn cần được đo trước 6 tháng tuổi khi phản xạ cơ bìu còn yếu, hoặc dưới gây mê toàn thân. Khoảng 80% trường hợp tinh hoàn ẩn có thể sờ thấy được ở vùng bẹn. Trong trường hợp tinh hoàn không sờ thấy được, nó có thể nằm trong khoang bụng hoặc là tinh hoàn không hình thành, teo hoặc biến mất.

Bệnh lý liên quan

Sự phát triển bất thường của tế bào mầm

Sự phát triển mô học của tinh hoàn ẩn ở trẻ trước tuổi dậy thì đã được nghiên cứu trong nhiều loại nghiên cứu quan sát. Những nghiên cứu này cung cấp bằng chứng mạnh mẽ cho thấy sự phát triển bất thường của tế bào mầm thường xuất hiện sau thời kỳ sơ sinh ở tinh hoàn ẩn. Số lượng tế bào sinh tinh trên mỗi ống sinh tinh giảm sau thời kỳ sơ sinh và không tăng lên bình thường theo tuổi ở tinh hoàn ẩn và tinh hoàn nằm ở bìu bên đối diện (ở mức độ ít hơn). Quá trình chuyển hóa từ tế bào sinh dục (gonocyte) thành tế bào sinh tinh (spermatogonia) được báo cáo là bị suy giảm ở tinh hoàn ẩn. Tỷ lệ giữa tế bào sinh dục và tế bào sinh tinh dường như bình thường ở tinh hoàn ẩn vào khoảng 1,5 tháng tuổi, sự biến mất chậm của tế bào sinh dục và sự xuất hiện của tế bào sinh tinh trưởng thành màu sẫm xảy ra ở tinh hoàn ẩn so với tinh hoàn nằm trong bìu ở phía đối diện. Người ta báo cáo rằng tinh hoàn ẩn không nhỏ hơn đáng kể khi sinh nhưng phát triển kém hơn so với tinh hoàn nằm trong bìu.

Vô sinh

Tiền sử tinh hoàn ẩn được biết là có liên quan đến tình trạng vô sinh. Trong một loạt các nghiên cứu đối chứng được thiết kế tốt về khả năng sinh sản ở những người bị tinh hoàn ẩn, phân tích một nhóm lớn nam giới đã trải qua phẫu thuật cố định tinh hoàn và một nhóm đối chứng cùng độ tuổi, 65% số người từng bị tinh hoàn ẩn cả hai bên, 90% số người từng bị tinh hoàn ẩn một bên và 93% số người trong nhóm đối chứng đã có con thành công. Theo các nghiên cứu báo cáo về mô học tinh hoàn tại thời điểm phẫu thuật cố định tinh hoàn, tiềm năng sinh sản cao nhất khi phẫu thuật cố định tinh hoàn được thực hiện trước 1 tuổi. Do đó, phẫu thuật cố định tinh hoàn được khuyến cáo nên thực hiện trước 1 tuổi.

Nguy cơ mắc bệnh ác tính

Nguy cơ mắc u tế bào mầm tinh hoàn ở nam giới có tiền sử tinh hoàn ẩn đã được biết là tăng cao. Nguy cơ tương đối chuyển dạng ác tính ở tinh hoàn ẩn là từ 2,5 đến 8 nói chung và từ 2 đến 3 ở các bé trai trải qua phẫu thuật cố định tinh hoàn trước tuổi dậy thì. Khoảng 10% nam giới mắc u tế bào mầm tinh hoàn là những người có tiền sử tinh hoàn ẩn. Trong

một nghiên cứu về bệnh lý u ở trường hợp tinh hoàn ẩn được điều trị và không được điều trị, u tế bào mầm dạng seminoma thường gặp nhất ở những trường hợp tinh hoàn ẩn kéo dài, còn u tế bào mầm không phải seminoma chiếm đa số ở các trường hợp tinh hoàn nằm trong bìu. Ngày nay, người ta đã chứng minh rằng việc tự kiểm tra tinh hoàn không liên quan đến ung thư tinh hoàn, và việc tự kiểm tra được khuyến cáo để sàng lọc ung thư tinh hoàn, đồng thời nên hướng dẫn cho tất cả bệnh nhân có tiền sử tinh hoàn ẩn sau khi họ đến tuổi dậy thì.

Thoát vị

Hơn 90% trường hợp tinh hoàn ẩn đi kèm với ống phúc mạc mở và thoát vị có thể xảy ra ở 25% trường hợp.

Bất thường mào tinh hoàn

Tỷ lệ mắc các dị tật mào tinh hoàn ở bệnh nhân tinh hoàn ẩn được báo cáo là từ 32% đến 72%. Các dị tật mào tinh hoàn có thể xảy ra do sự thoái hóa bất thường của ống trung thận nằm cạnh tinh hoàn bình thường. Các dị tật dính liền mào tinh hoàn và tinh hoàn được cho là có liên quan mật thiết với vị trí tinh hoàn nằm gần gốc hơn. Dị tật mào tinh hoàn có thể dẫn đến suy giảm khả năng sinh sản do khó khăn trong quá trình vận chuyển và trưởng thành của tinh trùng.

Chẩn đoán tinh hoàn ẩn

Trước khi khám thực thể, điều cần thiết là phải hỏi về việc sinh non, liệu người mẹ có đang sử dụng hormone nữ hoặc tiếp xúc với hormone nữ hay không, các tổn thương hệ thần kinh trung ương và tiền sử phẫu thuật vùng bẹn trước đó. Cần kiểm tra tiền sử gia đình về các dị tật bẩm sinh khác hoặc vô sinh kèm theo tinh hoàn ẩn. Vì việc sờ thấy tinh hoàn ẩn quan trọng hơn vị trí của tinh hoàn, nên việc khám thực thể cẩn thận là rất cần thiết. Trong trường hợp nghi ngờ, nên lặp lại khám hoặc chuyển đến bác sĩ chuyên khoa. Đặc biệt, trong trường hợp không sờ thấy được tinh hoàn, cần kiểm tra dưới gây mê trước khi phẫu thuật. Đối với phương pháp khám thực thể, phòng cần được giữ ấm. Sau đó, với bệnh nhân ở tư thế chân ếch, trước tiên kiểm tra kích thước, vị trí và bề mặt của tinh hoàn bên đối diện, sau đó dùng tay ấm vuốt từ mào chậu ở bên bị ảnh hưởng đến khớp mu để xác định sự hiện diện và vị trí của tinh hoàn. Nếu sờ thấy được tinh hoàn, cũng cần kiểm tra xem nó có xuống bìu hay không. Nếu khó sờ nắn, ví dụ như ở trẻ sơ sinh mũm mĩm hoặc trẻ béo phì, hãy cho trẻ ngồi bắt chéo chân hoặc ngồi xổm để khám và bôi chất bôi trơn vào tay để dễ sờ nắn tinh hoàn hơn. Trong trường hợp không có một tinh hoàn, có thể thấy sự phì đại bù trừ của tinh hoàn bên còn lại. Khi đã sờ thấy được tinh hoàn, không cần thiết phải khám thêm, vì độ chính xác chẩn đoán của siêu âm, chụp cắt lớp vi tính (CT) hoặc chụp cộng hưởng từ (MRI) không cao bằng các bác sĩ chuyên khoa tiết niệu, và phương pháp điều trị hiếm khi khác nhau tùy thuộc vào kết quả xét nghiệm hình ảnh.

Các nghiên cứu hình ảnh không thể xác định chắc chắn liệu có tinh hoàn hay không. Trong thực tiễn lâm sàng, siêu âm hoặc MRI chỉ được khuyến cáo sử dụng trong một số trường hợp chọn lọc đối với bệnh nhân nghi ngờ mắc DSD .

Đối với trường hợp tinh hoàn không sờ thấy được và không thể xác nhận bằng khám lâm sàng và chụp X-quang, cần thực hiện nội soi chẩn đoán hoặc phẫu thuật thăm dò qua đường rạch bẹn hoặc bìu. Theo phương pháp truyền thống, nếu phát hiện tinh hoàn hoặc mô tinh hoàn nhỏ qua thăm dò bẹn, thì sẽ tiến hành phẫu thuật cố định tinh hoàn hoặc cắt bỏ tinh hoàn. Với sự ra đời của nội soi, việc kiểm tra sự hiện diện hoặc không có tinh hoàn, vị trí của chúng, và tình trạng của ống dẫn tinh và mạch máu sinh dục đã trở nên khả thi. Trên kết quả nội soi, nếu các mạch máu tinh hoàn bị tắc nghẽn, có thể chẩn đoán là tinh hoàn teo nhỏ và không cần điều trị thêm. Nếu quan sát thấy các mạch máu tinh hoàn đi vào vòng bẹn trong, cần tiến hành thăm dò bẹn hoặc bìu.

Trong trường hợp cả hai tinh hoàn đều không sờ thấy được kèm theo bất kỳ dấu hiệu nào của rối loạn phát triển giới tính , chẳng hạn như dị dạng bộ phận sinh dục hoặc hẹp niệu đạo nghiêm trọng, cần phải tiến hành đánh giá nội tiết và di truyền sâu hơn. Ở trẻ em dưới 3 tháng tuổi, người ta đo nồng độ hormone luteinizing (LH), hormone kích thích nang trứng (FSH) và testosterone. Ở trẻ em từ 3 tháng tuổi trở lên, nên thực hiện xét nghiệm kích thích bằng gonadotropin màng đệm người (hCG). Nếu nồng độ testosterone đo được rất thấp và LH , FSH tăng cao, có thể chẩn đoán là vô tinh hoàn. Trong xét nghiệm kích thích hCG , sau khi tiêm bắp 2.000 IU hCG trong 3 ngày, nồng độ testosterone trong huyết thanh được đo vào ngày thứ 5. Tuy nhiên, vì có khả năng cho kết quả âm tính giả, nên cần phải xác nhận bằng phẫu thuật đối với tất cả trẻ em có nồng độ gonadotropin trong phạm vi bình thường mà không cần sờ nắn cả hai tinh hoàn, bất kể trẻ có đáp ứng với xét nghiệm kích thích hCG hay không .

Điều trị tinh hoàn ẩn

Mục tiêu điều trị tinh hoàn ẩn là giảm nguy cơ vô sinh bằng cách hạn chế sự thoái hóa mô học của tinh hoàn thông qua việc đưa tinh hoàn vào bìu ở giai đoạn sớm và giúp dễ dàng phát hiện ung thư tinh hoàn, loại ung thư có tỷ lệ mắc cao hơn so với tinh hoàn bình thường. Ngoài ra, mục tiêu thứ hai là điều chỉnh các tổn thương đi kèm, ngăn ngừa các biến chứng như xoắn tinh hoàn, giảm bớt tác động tâm lý của bệnh nhân và cải thiện thẩm mỹ. Cho đến nay, người ta nhận thấy rằng phẫu thuật cố định tinh hoàn không thể ngăn ngừa ung thư tinh hoàn, nhưng gần đây, đã có báo cáo cho thấy phẫu thuật sớm có thể làm giảm nguy cơ ung thư tinh hoàn. Thời điểm điều trị tinh hoàn ẩn rất quan trọng. Phẫu thuật cố định tinh hoàn nên được thực hiện sau 6 tháng tuổi và trong vòng một năm tiếp theo, muộn nhất là trước 18 tháng tuổi.31 Lý do cho việc phẫu thuật sớm như vậy là do tinh hoàn khó có thể tự xuống sau 6 tháng tuổi, không có sự khác biệt đáng kể về nguy cơ gây mê toàn thân hoặc kỹ thuật phẫu thuật, và khả năng tổn thương mô học ở tinh hoàn

tăng lên sau độ tuổi này. Ngoài ra, còn có những lo ngại đối với trẻ em trên 18 tháng tuổi có thể mắc chứng lo âu chia ly và sợ bị thiến do phẫu thuật, điều này có thể ảnh hưởng đến sức khỏe tâm thần của trẻ.

Phẫu thuật cố định tinh hoàn (orchiopexy) là phương pháp điều trị tiêu chuẩn cho tinh hoàn ẩn, và liệu pháp hormone có thể được sử dụng tùy chọn dựa trên vị trí và tình trạng của tinh hoàn ẩn. Khi tinh hoàn thoái hóa hoặc biến mất và chỉ còn lại phần còn sót lại hoặc mẩu tinh hoàn, hoặc khi tinh hoàn ẩn ở người lớn có bất thường về mặt giải phẫu và hình thái, hoặc khi không thể cố định tinh hoàn, thì tinh hoàn sẽ được cắt bỏ. Phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn chỉ nên được quyết định cẩn thận khi tinh hoàn bên đối diện bình thường, và phẫu thuật cố định tinh hoàn bên đối diện được thực hiện đồng thời để ngăn ngừa xoắn tinh hoàn. Vì tinh hoàn co rút là một biến thể bình thường, nên khuyến cáo theo dõi hàng năm cho đến khi dậy thì hoặc cho đến khi tinh hoàn không còn di chuyển lên trên nữa.

Liệu pháp hormone cho tinh hoàn di chuyển xuống

Liệu pháp hormone cho chứng tinh hoàn ẩn là một vấn đề gây tranh cãi. Tuy nhiên, hCG , chất chủ vận hormone giải phóng hormone luteinizing (LHRH) hoặc chất chủ vận hormone giải phóng gonadotropin (GnRH) chủ yếu được sử dụng. Cơ sở lý luận cho liệu pháp hormone dựa trên kết quả thực nghiệm cho thấy tinh hoàn ẩn là do bất thường trong trục vùng dưới đồi-tuyến yên-tuyến sinh dục, sự di chuyển của tinh hoàn được điều hòa bởi androgen nam, và nồng độ cao của các chất chuyển hóa hoạt tính được tổng hợp trong tinh hoàn có liên quan đến cơ chế bệnh sinh của chứng tinh hoàn ẩn. hCG tác động trực tiếp lên tế bào Leydig giống như LH từ tuyến yên, trong khi GnRH làm tăng sản xuất testosterone trong tinh hoàn bằng cách tiết LH thông qua kích thích vùng dưới đồi. Người ta cho rằng hormone này ảnh hưởng đến thừng tinh và cơ nâng tinh hoàn để thúc đẩy sự di chuyển tự nhiên của tinh hoàn và tăng cường khả năng sinh sản. Tuy nhiên, tỷ lệ thành công của liệu pháp hormone sử dụng hCG hoặc GnRH chỉ là 20% và gần 20% số tinh hoàn đã xuống bìu có thể lại lên bìu sau đó.

Liệu pháp hormone hỗ trợ sinh sản

Liệu pháp hormone có thể cải thiện các chỉ số về khả năng sinh sản và có thể được sử dụng như một biện pháp bổ sung cho phẫu thuật cố định tinh hoàn. Theo báo cáo, những người đàn ông được điều trị bằng GnRH từ thời thơ ấu có kết quả phân tích tinh dịch tốt hơn so với những người đàn ông chỉ trải qua phẫu thuật cố định tinh hoàn hoặc điều trị bằng giả dược. Ngược lại, có báo cáo cho rằng liệu pháp hCG có thể gây hại cho quá trình sinh tinh trong tương lai do làm tăng hiện tượng chết tế bào theo chương trình (apoptosis) của tế bào mầm, gây ra các thay đổi viêm nhiễm ở tinh hoàn và làm giảm thể tích tinh hoàn ở tuổi trưởng thành. Hiện vẫn chưa có nhiều bằng chứng về tác dụng lâu dài của điều trị hormone đối với chứng tinh hoàn ẩn và rất khó để lựa chọn ứng viên phù hợp nhất mắc chứng tinh hoàn ẩn có thể hưởng lợi từ liệu pháp hormone.

Điều trị phẫu thuật

Tinh hoàn sờ thấy được

Trong hầu hết các trường hợp tinh hoàn ẩn sờ thấy được, phẫu thuật cố định tinh hoàn được thực hiện thông qua đường rạch bẹn. Điểm quan trọng nhất trong phẫu thuật cố định tinh hoàn là đảm bảo đủ chiều dài để hạ tinh hoàn xuống bìu mà không gây căng. Ca phẫu thuật bao gồm bốn bước sau. Đầu tiên, tinh hoàn và thừng tinh được tách khỏi các mô xung quanh để đảm bảo tính di động. Thứ hai, thực hiện thắt cao để đóng ống phúc mạc. Và thứ ba, để hạ tinh hoàn xuống đáy bìu mà không gây căng, đôi khi cần phải bóc tách thêm vùng sau phúc mạc để tách ống dẫn tinh. Cuối cùng, tạo một túi dưới lớp bìu nông ở bìu cùng bên, và tinh hoàn được đặt vào và cố định. Nếu chiều dài của thừng tinh không đủ với các kỹ thuật cơ bản này, cần phải sử dụng phương pháp Prentiss để giảm khoảng cách đến bìu bằng cách cắt động mạch thượng vị dưới ở đáy ống bẹn hoặc luồn thừng tinh bên dưới nó. Mặc dù không phải là phương pháp điển hình cho tinh hoàn ẩn có thể sờ thấy , việc tự ghép tinh hoàn bằng kỹ thuật vi phẫu để nối động mạch tinh hoàn với động mạch thượng vị đã được báo cáo (xem bên dưới).

Tinh hoàn không sờ thấy được

Vì sự hiện diện và tình trạng của tinh hoàn rất quan trọng trong phẫu thuật trường hợp tinh hoàn không sờ thấy được, nên cần phải kiểm tra lại tinh hoàn dưới gây mê. Nếu vẫn không sờ thấy được, sẽ tiến hành phẫu thuật thăm dò bẹn hoặc nội soi chẩn đoán. Các phát hiện nội soi đối với trường hợp tinh hoàn không sờ thấy được là: thứ nhất, mạch máu tinh hoàn đi xuống qua vòng bẹn trong. Trong trường hợp này, sẽ rạch một đường trên da bẹn hoặc bìu để thăm dò sự hiện diện của tinh hoàn. Nếu tinh hoàn được phát hiện là bình thường, sẽ tiến hành phẫu thuật cố định tinh hoàn. Trường hợp thứ hai là mạch máu tinh hoàn kết thúc ở đầu cụt trong khoang bụng gần vòng bẹn trong, điều này cho thấy tinh hoàn đã biến mất, vì vậy ca phẫu thuật sẽ dừng lại mà không cần phẫu thuật thêm. Cuối cùng, khi tìm thấy tinh hoàn trong khoang bụng, quyết định phẫu thuật được đưa ra dựa trên kích thước của tinh hoàn, vị trí của nó trong khoang bụng, chiều dài của mạch máu tinh hoàn, tuổi của bệnh nhân, tinh hoàn bên đối diện và kinh nghiệm của bác sĩ phẫu thuật. Tỷ lệ thành công chung của phẫu thuật được biết là từ 67-84%.

Phẫu thuật cố định tinh hoàn được thực hiện theo một trong ba cách.

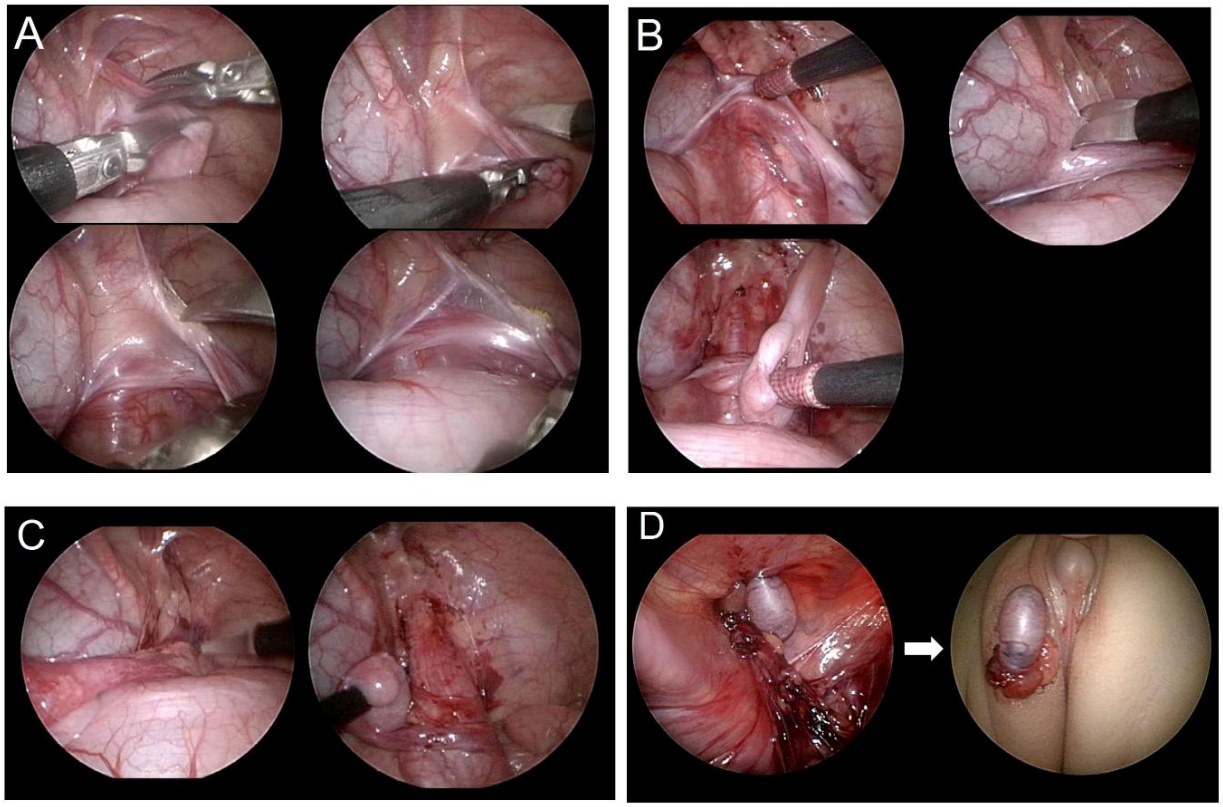
Phẫu thuật cố định tinh hoàn Fowler-Stephens

Đây là một thủ thuật nhằm đảm bảo chiều dài của thừng tinh bằng cách cắt bỏ mạch máu thừng tinh trong chứa động mạch tinh hoàn, và sự sống còn của tinh hoàn phụ thuộc vào nguồn cung cấp máu của động mạch cơ bìu và động mạch ống dẫn tinh. Kỹ thuật một thì là phương pháp cắt bỏ mạch máu thừng tinh trong và cố định tinh hoàn cùng một lúc. Trong phương pháp cố định tinh hoàn Fowler-Stephens hai thì, mạch máu thừng tinh

trong được thắt lại như một thao tác phẫu thuật chính, và nguồn cung cấp máu từ các mạch máu phụ từ khoang bụng đến tinh hoàn được tăng cường trong ít nhất 6 tháng, sau đó tinh hoàn được hạ xuống bìu bằng một thao tác phẫu thuật thứ cấp. Phương pháp cố định tinh hoàn Fowler-Stephens một thì hoặc hai thì có thể được thực hiện bằng phương pháp nội soi ổ bụng.

Phẫu thuật cố định tinh hoàn nội soi

Vì phẫu thuật nội soi được thực hiện với trường nhìn mở rộng, nó có ưu điểm là có thể giảm thiểu tổn thương mạch máu trong khi bóc tách rộng rãi và đảm bảo khoảng cách di động tinh hoàn ngắn nhất Hình 3. Phẫu thuật cố định tinh hoàn nội soi bao gồm phương pháp hạ tinh hoàn xuống bìu trong khi vẫn bảo tồn các mạch máu sinh dục bên trong và phương pháp Fowler-Stephens. Với sự trợ giúp của nội soi, có thể thực hiện cấy ghép tự thân vi phẫu.



Hình 3. Hình ảnh minh họa từng bước của phẫu thuật cố định tinh hoàn nội soi. (A) Cắt dây chằng tinh hoàn, (B) Bóc tách phúc mạc song song với ống dẫn tinh, (C) Rạch phúc mạc song song với mạch máu tinh hoàn trong, (D) Tạo lỗ mở mới và đưa tinh hoàn ra khỏi ổ bụng đến vị trí bìu.

Video 2: Minh họa kỹ thuật cố định tinh hoàn Fowler-Stephens.

Tự ghép tạng bằng vi phẫu thuật

Thủ thuật này được thực hiện trong những trường hợp đặc biệt khi tinh hoàn nằm sâu trong khoang bụng. Đầu tiên, tinh hoàn và thừng tinh được cắt bỏ, cố định trong bìu, sau đó các mạch máu của tinh hoàn được nối với các mạch máu thành bụng dưới thông qua vi phẫu để tái thông dòng chảy máu. Mặc dù tỷ lệ thành công tương đối cao, nhưng đây không phải là phương pháp dễ lựa chọn vì nó đòi hỏi kỹ năng và nỗ lực cao trong việc nối mạch máu thông qua vi phẫu và cần chăm sóc hậu phẫu cẩn thận.

Cắt bỏ tinh hoàn

Phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn được thực hiện khi chức năng tinh hoàn không còn hoạt động bình thường do teo tinh hoàn nghiêm trọng hoặc các bất thường về hình thái.

Biến chứng của phẫu thuật cố định tinh hoàn và phẫu thuật lại

Các biến chứng của phẫu thuật cố định tinh hoàn bao gồm co rút tinh hoàn, tụ máu, tổn thương dây thần kinh bẹn chậu, xoắn thừng tinh, tổn thương ống dẫn tinh hoặc teo tinh hoàn. Teo tinh hoàn là biến chứng nghiêm trọng nhất và xảy ra sau khi bóc tách thừng tinh quá mức hoặc sử dụng dao điện quá mức, xoắn mạch máu thừng tinh, hoặc phẫu thuật cố định tinh hoàn Fowler Stephens khi tinh hoàn bị ép xuống với lực căng, ảnh hưởng đến nguồn cung cấp máu. Co rút tinh hoàn thường do bóc tách khoang sau phúc mạc không đủ, và tinh hoàn bị kéo lên trên bìu dưới vòng bẹn ngoài hoặc gần củ mu. Đối với phẫu thuật lại, cần hết sức cẩn thận để tránh vị trí phẫu thuật trước đó và rạch một đường, tiếp cận mô sẹo từ mô bình thường, và loại bỏ mô sẹo cứng bao gồm cả mô bình thường để không làm tổn thương mạch máu thừng tinh, sau đó tiến hành cố định tinh hoàn.

Điểm chính

- Hướng dẫn của AUA phẫu thuật tinh hoàn ẩn cho biết phẫu thuật điều trị tinh hoàn ẩn tốt nhất nên được thực hiện trước 1 tuổi.
- Chiến dịch Choosing Wisely, phối hợp với AUA , Nhấn mạnh rằng việc chẩn đoán hình ảnh đối với tinh hoàn ẩn không nên được thực hiện thường xuyên, vì việc xác định vị trí tinh hoàn tốt nhất nên được thực hiện bằng khám lâm sàng hoặc, nếu cần thiết trong trường hợp tinh hoàn không sờ thấy được, bằng nội soi ổ bụng.
- Phẫu thuật cố định tinh hoàn vào bẹn hoặc bìu có tỷ lệ thành công cao với tỷ lệ biến chứng thấp.

- Phẫu thuật cố định tinh hoàn nội soi có liên quan đến tỷ lệ teo tinh hoàn cao hơn.

Chương 29: Tràn dịch màng tinh hoàn bẩm sinh và thoát vị bẹn ở trẻ em (Congenital Hydrocele & Inguinal Hernia)

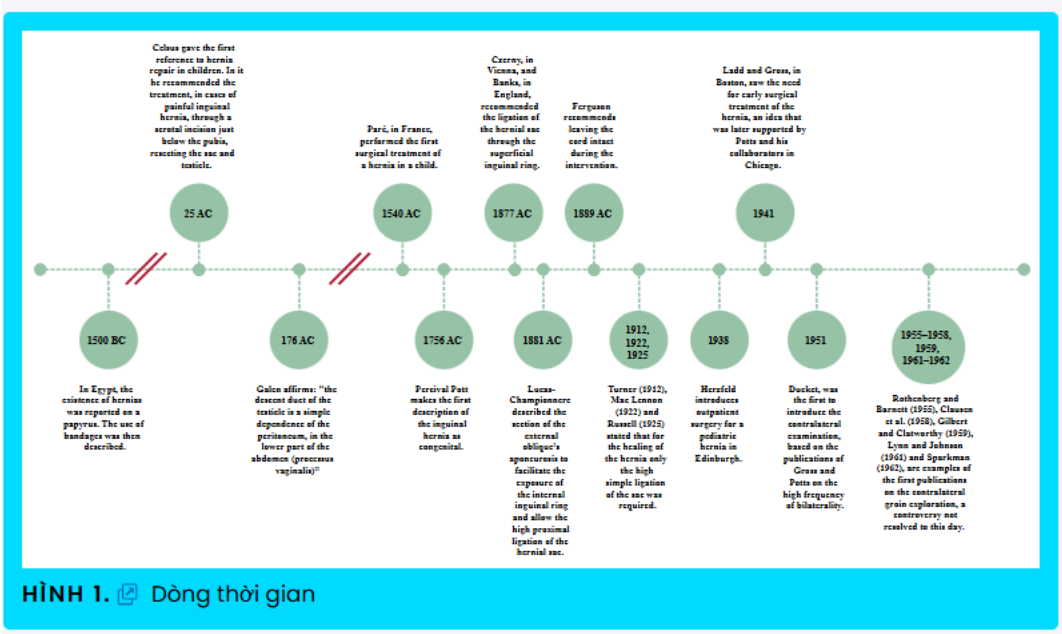
Chương tiếp theo sẽ cố gắng mô tả một cách đầy đủ, nhưng ngắn gọn và tóm tắt về lịch sử, phôi học và sự phát triển, chẩn đoán và điều trị thoát vị bẹn bẩm sinh và tràn dịch màng tinh hoàn. Chúng tôi sẽ nhấn mạnh các chi tiết liên quan đến các khía cạnh khác nhau của chủ đề, cung cấp những lời khuyên hữu ích cho người đọc về cách tiếp cận phù hợp với bệnh lý này.

Lịch sử

Dòng thời gian được mô tả bên dưới nhấn mạnh các cột mốc lịch sử và những tiến bộ theo thời gian liên quan đến thoát vị bẹn bẩm sinh và tràn dịch màng tinh hoàn Hình 1.

Vào năm 25 sau Công nguyên, Celsus đã đưa ra tài liệu tham khảo đầu tiên về phẫu thuật sửa chữa thoát vị ở trẻ em.

Những tiến bộ trong y học cũng như chăm sóc bệnh nhân sau phẫu thuật đã cải thiện kỹ thuật phẫu thuật và kết quả phẫu thuật theo thời gian. Ngày nay, quy trình phẫu thuật được thực hiện tương tự trên toàn thế giới với những khác biệt nhỏ tùy thuộc vào sở thích của bác sĩ phẫu thuật và phương pháp được lựa chọn (nội soi so với phẫu thuật truyền thống) để sửa chữa.



Hình 1. Dòng thời gian

Phôi học

Tràn dịch màng tinh hoàn và thoát vị bẹn bẩm sinh xuất hiện do sự thất bại trong quá trình bít kín ống phúc mạc (processus vaginalis - PV), một phần lồi ra của phúc mạc được tạo ra từ biểu mô khoang cơ thể, thường tự bít kín trong năm đầu đời.

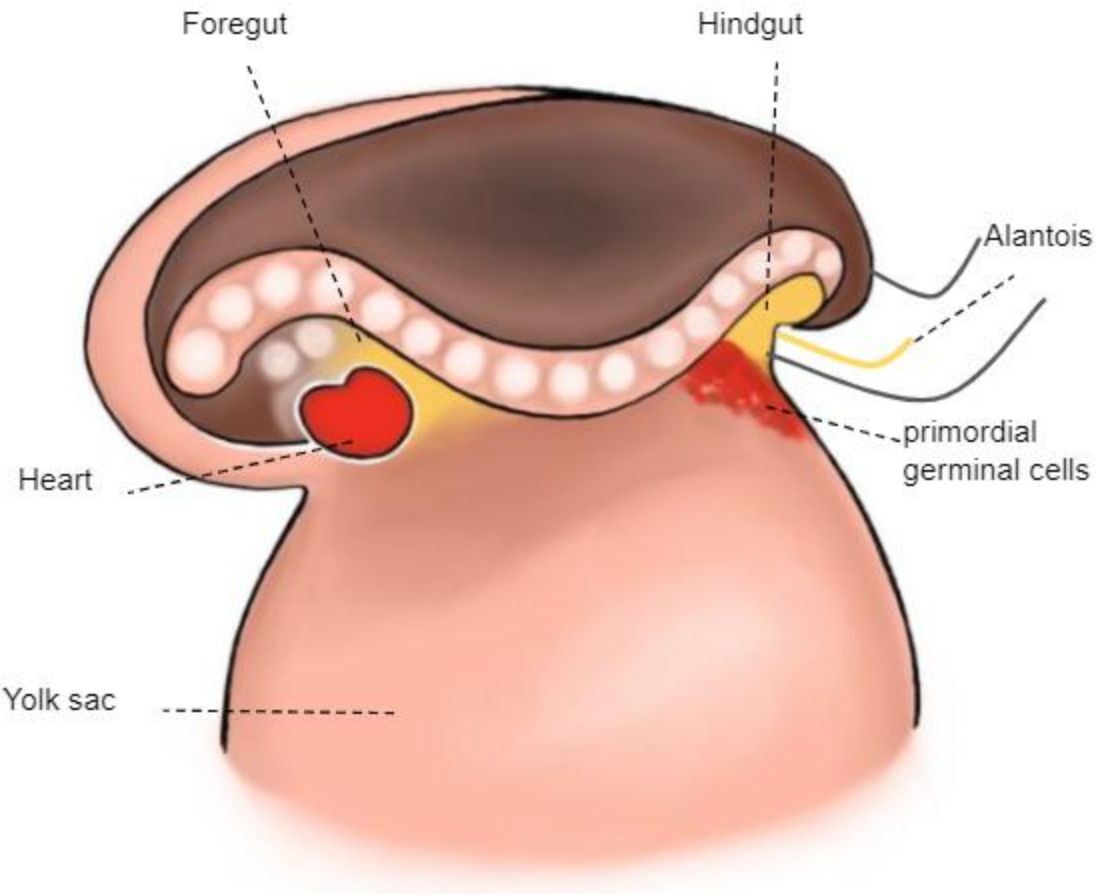
Tràn dịch màng tinh hoàn có thể được định nghĩa là sự tích tụ dịch giữa lớp thành và lớp tạng của màng tinh hoàn (tunica vaginalis - TV) hình thành khi van phúc mạc (PV) vẫn còn thông. Chúng có thể được phân loại là tràn dịch màng tinh hoàn thông thương, không thông thương và tràn dịch màng tinh hoàn do dây thừng tinh. Nếu lòng ống đủ rộng, các nội dung trong ổ bụng có thể bị đẩy vào đó và tạo thành thoát vị bẹn.

Ở giai đoạn cuối của đời sống bào thai, tinh hoàn và buồng trứng sẽ nằm ở vị trí khác so với khi còn là phôi thai. Sự thay đổi vị trí của tinh hoàn rõ rệt hơn nhiều so với buồng trứng và bao gồm cả quá trình di chuyển xuyên qua thành bụng đến bìu.

Các sự kiện chi phối sự phát triển và sự di chuyển của tinh hoàn ở nam giới bao gồm:

Tuần thứ 3

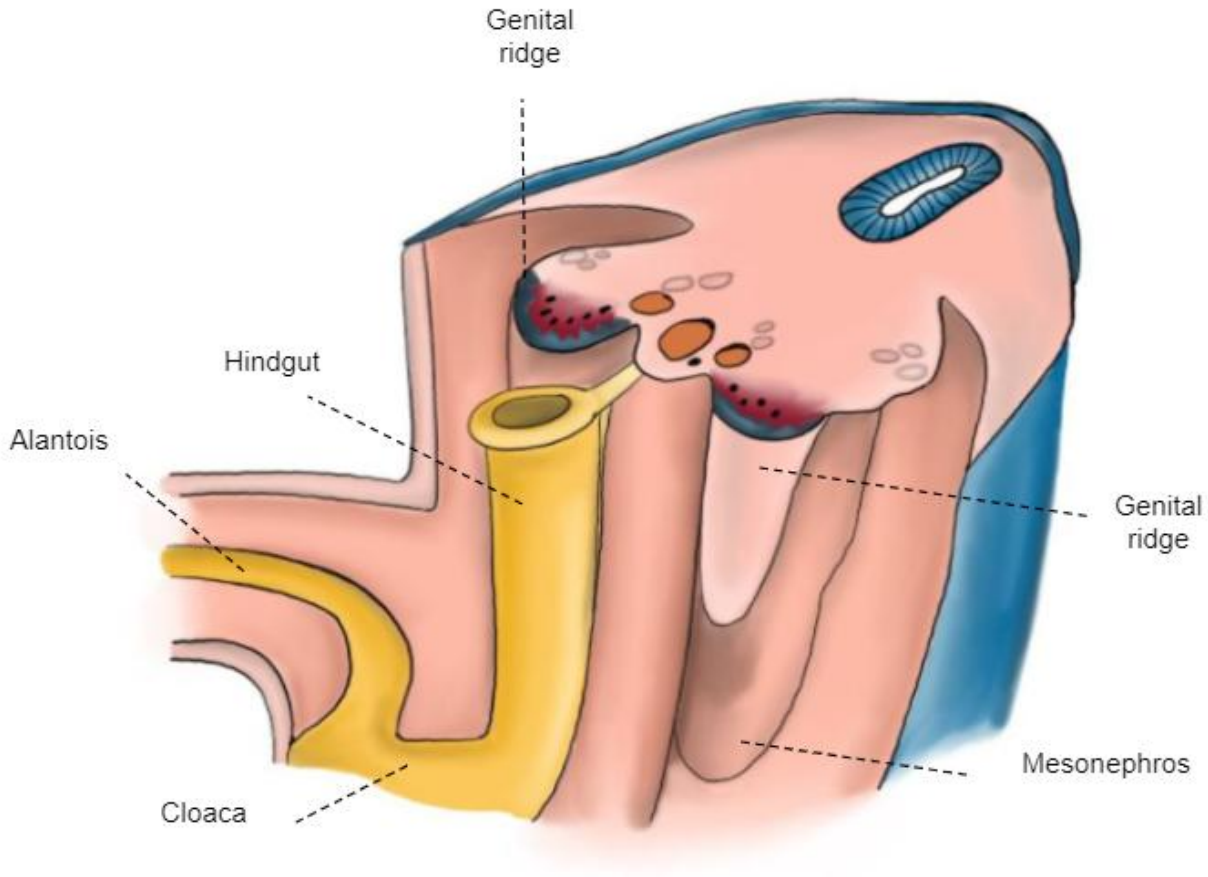
Các tế bào mầm nguyên thủy (giao tử ngoài phôi), nằm trong thành túi noãn hoàng, di chuyển về phía các gờ sinh dục (Hình 2).



Hình 2: Phôi thai tuần thứ 3

Tuần thứ 6

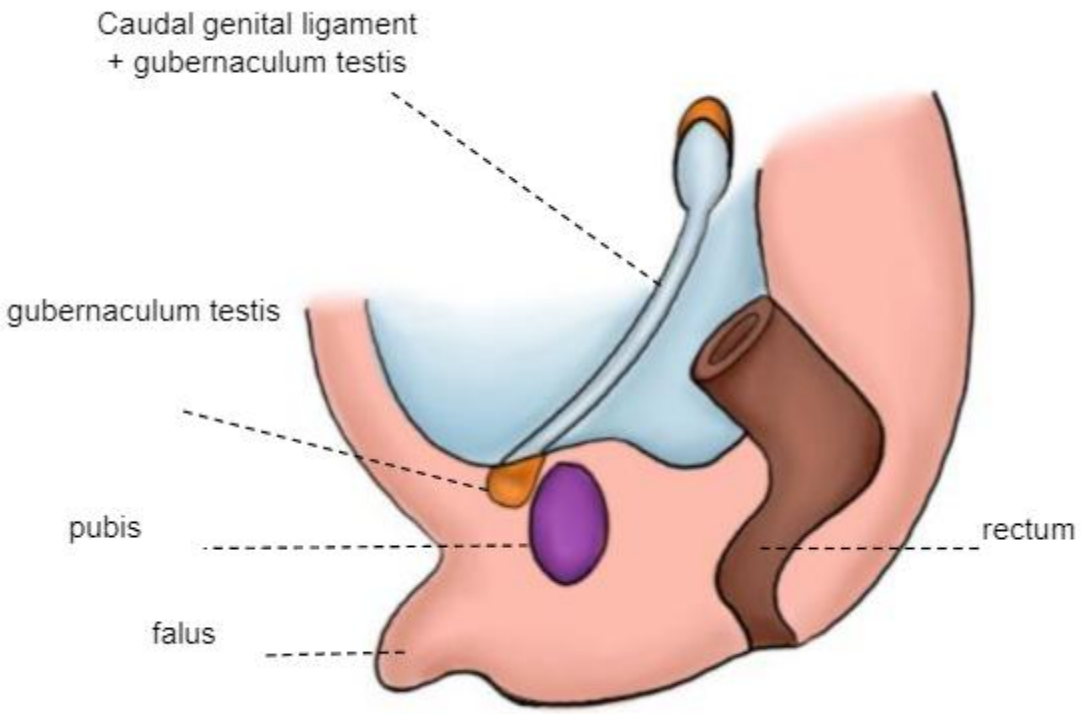
Tuyến sinh dục chưa biệt hóa được gắn vào thành sau bởi mạc treo phúc mạc, ở phía trên tạo thành dây chằng hoành và ở phía dưới tạo thành dây chằng bẹn (dây chằng bẹn) (Hình 3).



Hình 3: Phôi thai tuần thứ 6

Tuần thứ 7-8

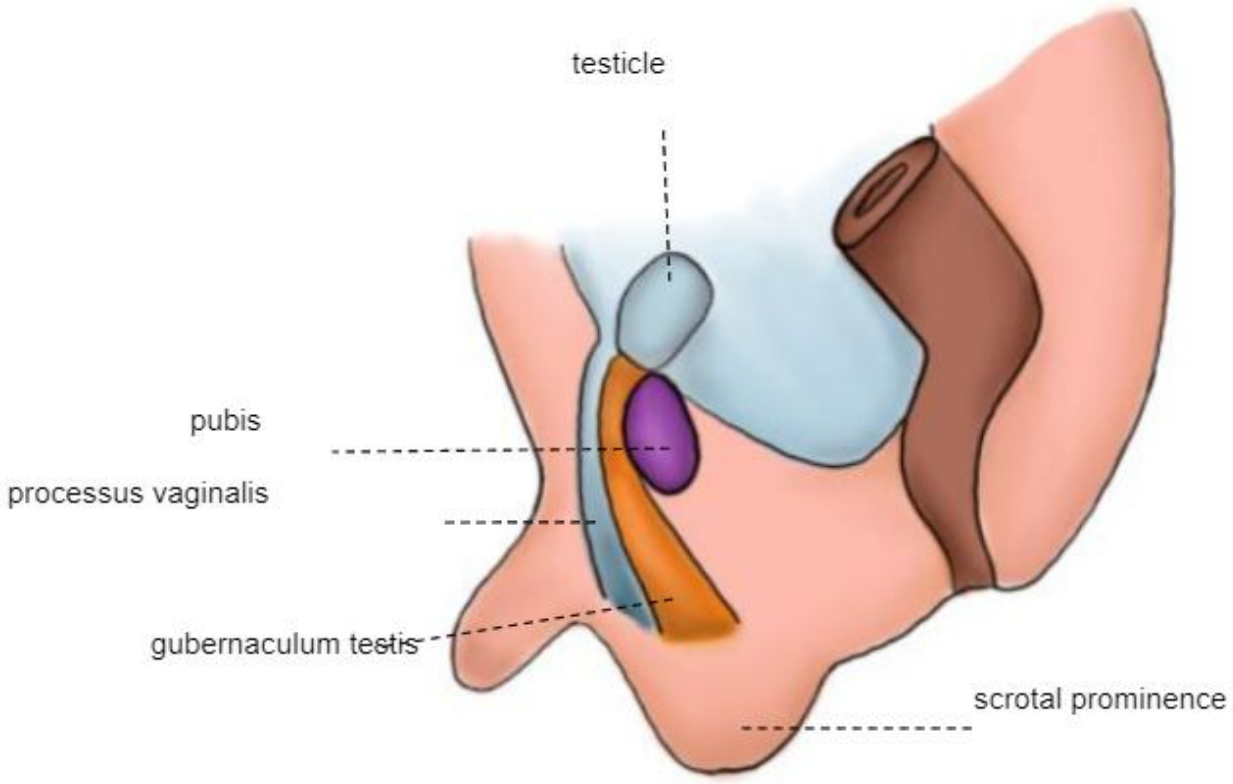
Các dây sinh dục xuyên vào tủy sống, tạo thành các dây thần kinh tinh hoàn, sau đó đi đến mạc treo tinh hoàn và hình thành mạng lưới tinh hoàn (mạng lưới Haller). Sau đó, chúng được chuyển hóa thành các dây thần kinh hướng tâm. (Hình 4)



Hình 4. Phôi thai tuần thứ 7-8.

Tuần thứ 10–12

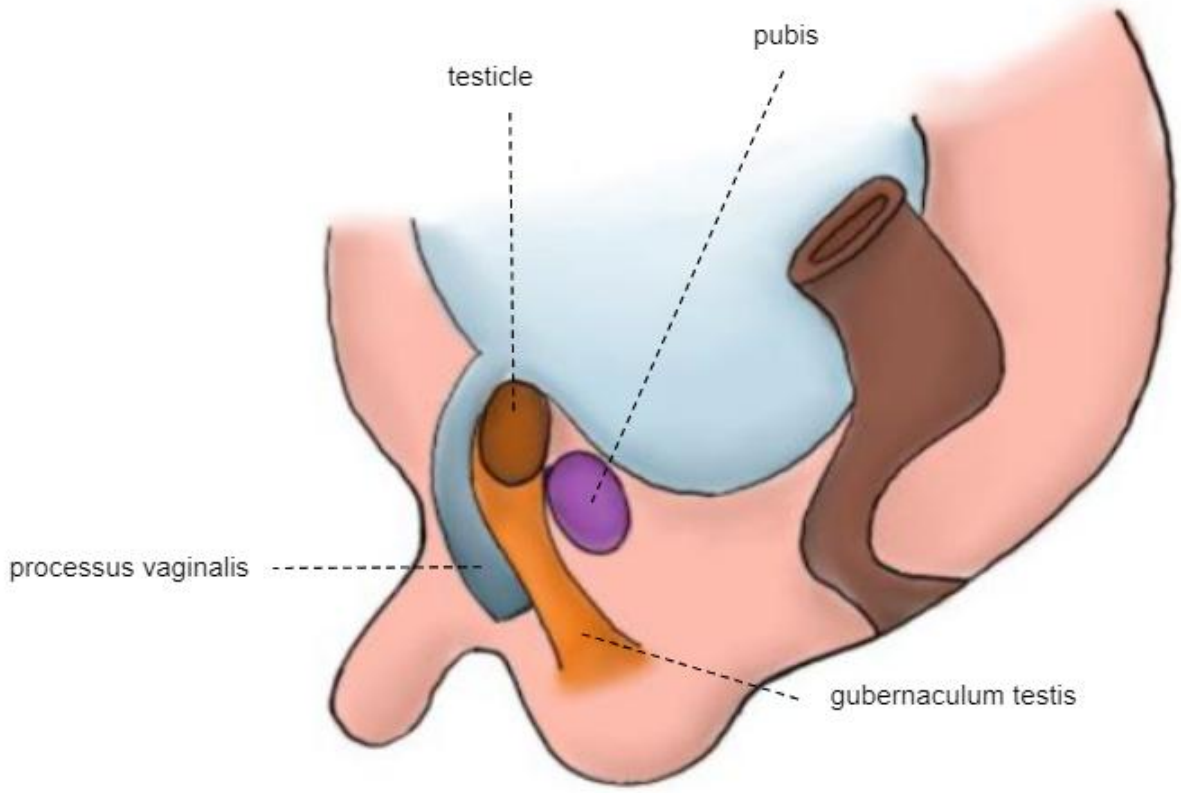
Dây chằng tinh hoàn (gubernaculum testis) được gắn ở phía xa vào gờ môi bìu, đóng vai trò là trục xung quanh đó trung bì được định hình, tạo ra ống bẹn. Một phần lồi phúc mạc, ống phúc mạc (biểu mô khoang cơ thể), được hình thành theo hướng của dây chằng tinh hoàn về phía gờ môi bìu. **Giai đoạn đầu tiên của quá trình di chuyển tinh hoàn xuống bìu** xảy ra, trong đó tinh hoàn di chuyển từ vị trí thắt lưng đến vùng lân cận lỗ bẹn ngoài (Hình 5).



Hình 5. Phôi thai tuần thứ 10-12.

Tuần thứ 28

Giai đoạn thứ hai của quá trình di chuyển: tinh hoàn đi qua ống bẹn đã hình thành, đến bìu trong khoảng từ tuần thứ 32 đến tuần thứ 35 (Hình 6).



Hình 6. Phôi thai tuần thứ 28.

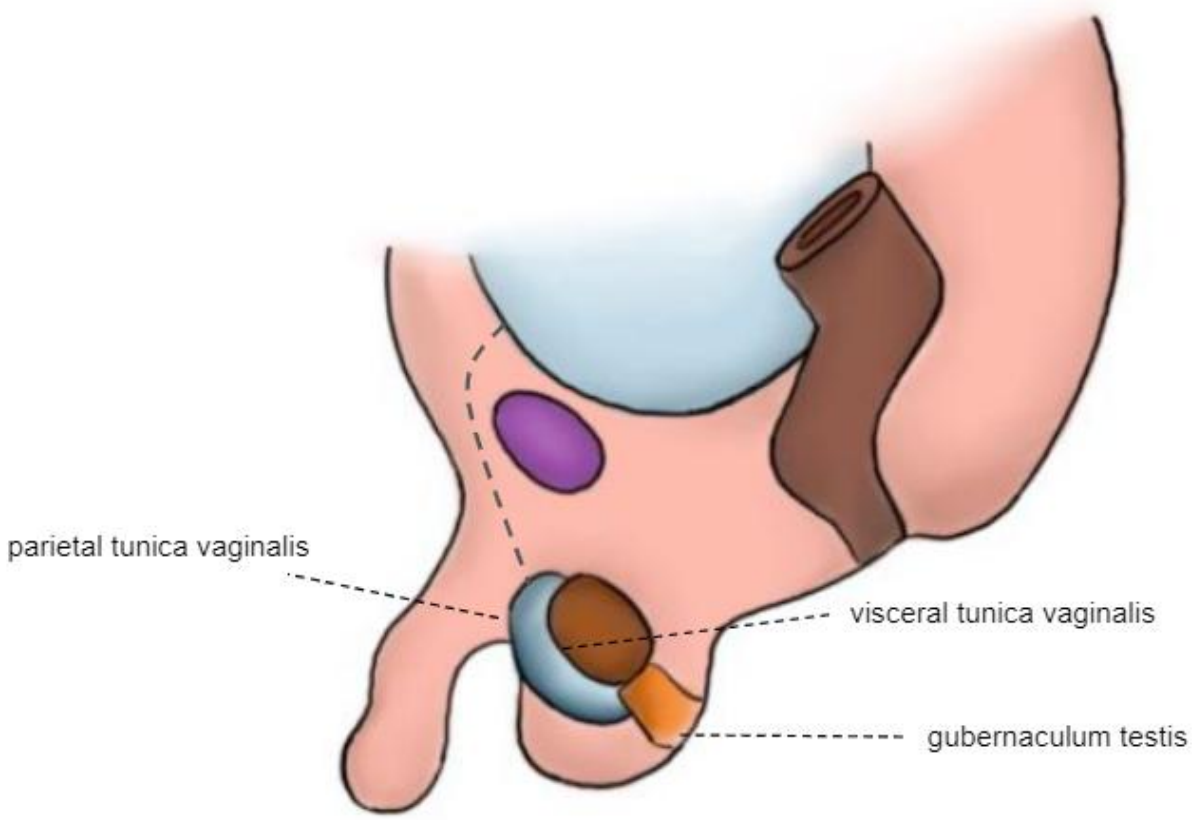
Trẻ sơ sinh đủ tháng

Tinh hoàn được cố định vào bìu (Hình 7).

Các **yếu tố cơ học có thể kích hoạt hiện tượng tinh hoàn tụt** xuống bìu bao gồm:

- Lực kéo xa được tạo ra bởi tinh hoàn gubernaculum.
- Áp lực trong ổ bụng.

Các yếu tố quyết định khác có thể bao gồm các yếu tố nội tiết tố và thần kinh.



Hình 7 Trẻ sơ sinh

Như đã minh họa trong các hình ảnh phôi thai học trước đó, ống phúc mạc (processus vaginalis - PV) bắt đầu teo lại ngay trước khi sinh. Quá trình đóng kín hoàn toàn thường đạt được trong năm đầu đời. Màng bao tinh hoàn (tunica vaginalis - TV) vẫn bao quanh tinh hoàn. Sự thất bại trong quá trình teo ống phúc mạc sau đó có liên quan đến thoát vị, tràn dịch màng tinh hoàn và tràn dịch màng tinh hoàn do nang dây rốn.

Dịch tễ học

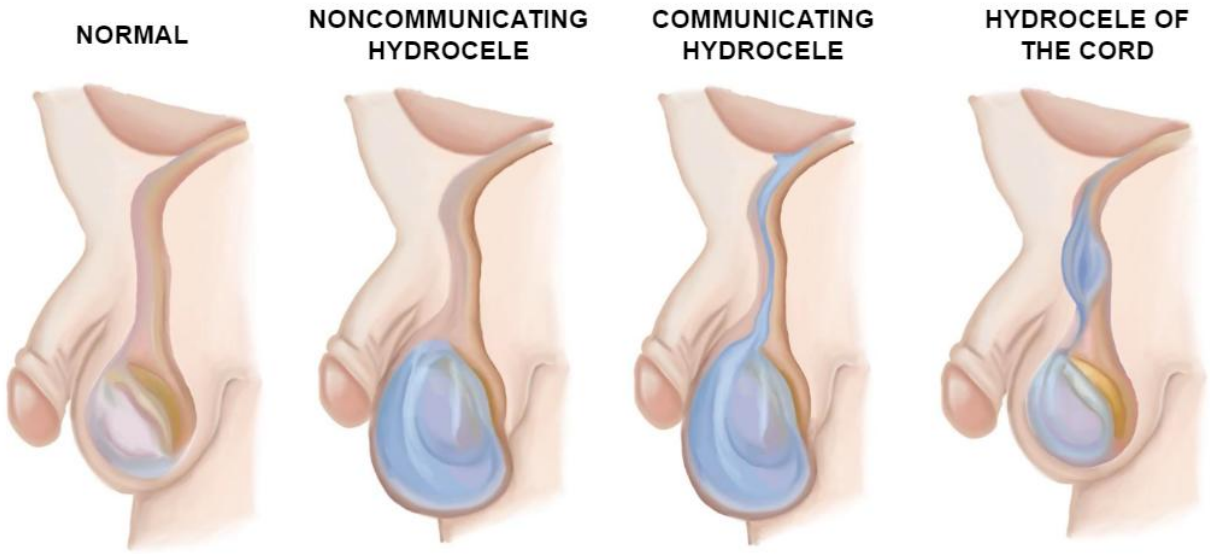
Tỷ lệ mắc thoát vị bẹn gián tiếp bẩm sinh ở trẻ sơ sinh đủ tháng là 3,5–5%, trong khi ở trẻ sinh non tỷ lệ này cao hơn đáng kể, dao động từ 9–11%. Tỷ lệ này tăng lên gần 60% khi cân nặng lúc sinh giảm từ 500 đến 750 gram. Hầu hết các nghiên cứu đều báo cáo tỷ lệ nam giới mắc bệnh cao hơn nữ giới, dao động từ 5:1 đến 10:1.

Mặt khác, tràn dịch màng tinh hoàn thông thương là bệnh thường gặp ở trẻ sơ sinh với tỷ lệ mắc từ 2–5%; 90% các trường hợp này tự khỏi trong năm đầu đời do hiện tượng đóng kín tự phát.

Thoát vị bẹn bẩm sinh thường gặp hơn ở bên phải (60%), 30% xảy ra ở bên trái và 10% là cả hai bên. Tỷ lệ này không thay đổi theo giới tính, ngay cả ở bé gái cũng có xu hướng gặp nhiều hơn ở bên phải.

Nguyên nhân/Cơ chế bệnh sinh

Cấu trúc giải phẫu của ống bẹn có sự thay đổi nhỏ theo độ tuổi. Ở người lớn và trẻ em, lỗ bẹn trong và ngoài cách nhau khá xa, trong khi ở trẻ sơ sinh, chúng gần như chồng lên nhau. Ở bé gái, cấu trúc giải phẫu tương tự, ngoại trừ việc thiếu các cấu trúc sinh dục đực và được thay thế bằng dây chằng tròn. Các loại tràn dịch màng tinh hoàn khác nhau được minh họa trong hình ảnh bên dưới (Hình 8).



Hình 8 Các loại tràn dịch màng tinh hoàn

Như đã đề cập, thoát vị bẹn gián tiếp bẩm sinh có thể hình thành do tĩnh mạch cửa (PV) bị thấm , cho phép mạc nối, ruột, ruột thừa hoặc thậm chí buồng trứng hoặc ống dẫn trứng ở nữ giới thoát ra ngoài qua ống bẹn. Túi thoát vị cũng có thể kéo dài từ khoang bụng, qua vòng bẹn trong xuống đến tĩnh mạch chậu (TV) , dẫn đến thoát vị bẹn bìu.

Thoát vị bẹn trực tiếp rất hiếm gặp ở trẻ em, chủ yếu xuất hiện ở người lớn do cơ bụng sau yếu khiến ruột trượt xuống vùng bẹn.

Chẩn đoán và đánh giá

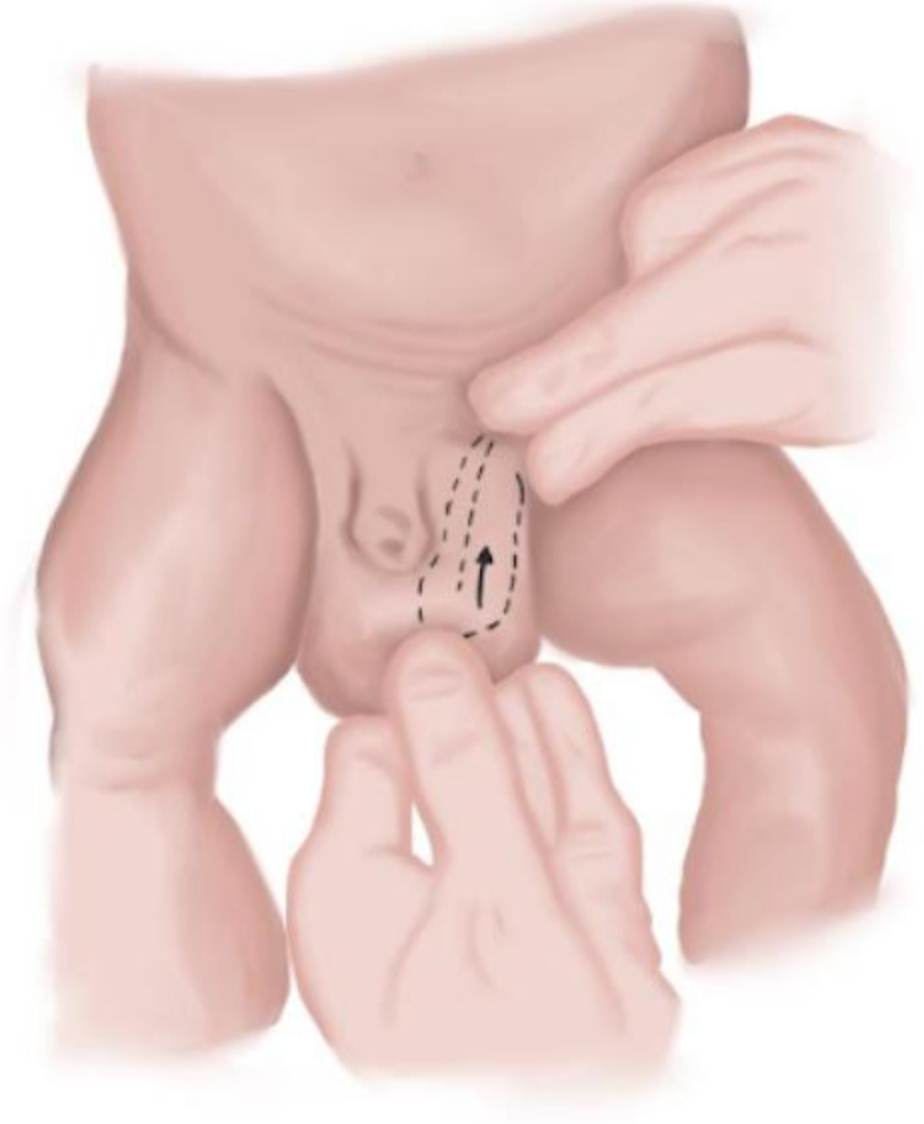
Thoát vị bẹn và tràn dịch màng tinh hoàn có thể được chẩn đoán bằng **khám lâm sàng** mà không cần sử dụng hình ảnh chẩn đoán. Sự hiện diện của một khối phồng cứng, không triệu chứng, có thể đẩy vào được ở vùng bẹn hoặc bìu ở nam giới, hoặc một khối u ở môi lớn ở nữ giới là dấu hiệu nghi ngờ thoát vị bẹn.

Nên nghi ngờ thoát vị nghẹt ở bệnh nhân có biểu hiện đau dữ dội, đột ngột và một khối cứng, ấn đau, cố định ở vùng bẹn. Nếu không thể nắn chỉnh bằng tay, cần tiến hành phẫu thuật nắn chỉnh.

Khám thực thể nên bao gồm đánh giá bệnh nhân ở tư thế nằm ngửa, nếu có thể, tăng cường nghiệm pháp Valsalva để xác định thoát vị bẹn tạm thời; và đánh giá ở tư thế đứng, trong đó bác sĩ nên sờ nắn và so sánh hai bên bẹn để tìm kiếm sự dày lên của dây bẹn hoặc khối phồng. Ở nam giới, cần kiểm tra sự xuống đúng vị trí của tinh hoàn và phương pháp soi xuyên sáng (chiếu ánh sáng lên bìu cho thấy không có bóng tinh hoàn) đôi khi có thể giúp xác nhận tràn dịch màng tinh hoàn.

Mẹo

- Trong quá trình sờ nắn, điều quan trọng nhất là **cảm nhận được dây thần kinh bẹn trượt dưới các đầu ngón tay** .
- Chúng tôi khuyên nên dùng tay có kỹ thuật tốt nhất để sờ nắn dây thần kinh bẹn.
- Ở trẻ sơ sinh, thoát vị thường có thể được nắn chỉnh lại. Việc này nên được thực hiện bằng cách dùng tay khéo léo ấn phần thoát vị lên trên đồng thời dùng tay kia ấn xuống dưới để căn chỉnh hai vòng bẹn và hướng phần thoát vị trở lại khoang bụng (Hình 9).



Hình 9. Thủ thuật giảm thoát vị ở trẻ sơ sinh.

Nếu khám lâm sàng không cho kết quả rõ ràng, siêu âm vùng bẹn có thể cung cấp thêm thông tin để xác nhận chẩn đoán nghi ngờ.[8]Tuy nhiên, khám lâm sàng vẫn là phương pháp chẩn đoán tiêu chuẩn vàng. Độ nhạy của siêu âm chủ yếu phụ thuộc vào kỹ năng của người thực hiện và sự hợp tác của bệnh nhân (giữ yên và thực hiện nghiệm pháp Valsalva). Thành phần thoát vị có thể tăng âm do mỡ mạc treo, giảm âm khi có dịch, hoặc có độ phản âm hỗn hợp với hiện tượng dội âm, tương quan với sự hiện diện của không khí trong lòng các quai ruột.[9]Mỹ cũng có thể loại trừ khả năng thoát vị bẹn đối bên hoặc thoát vị hoành có thể được sửa chữa trong cùng một ca phẫu thuật .

Chẩn đoán phân biệt

Việc chẩn đoán phân biệt các tổn thương vùng bẹn thường khó khăn do có những điểm tương đồng về triệu chứng lâm sàng với kết quả khám thực thể. Khi phát hiện một khối u sờ thấy được và ấn đau, bác sĩ cần xem xét các chẩn đoán có thể xảy ra sau đây, đồng thời sử dụng các xét nghiệm bổ sung khác nếu khám thực thể không đủ:

- Tinh hoàn ẩn.
- Tụ máu / Viêm.
- Áp xe.
- Khối u lành tính hoặc ác tính / Sưng hạch bạch huyết di căn hoặc lành tính.
- Giãn tĩnh mạch dây chằng tròn.
- U nang trung mô.

Các lựa chọn điều trị

Điều trị thoát vị bẹn luôn cần phẫu thuật, và yếu tố quan trọng nhất là phải thắt chặt **túi thoát vị ở vị trí cao** .

Ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ, phẫu thuật thoát vị có thể được thực hiện qua lỗ bẹn ngoài mà không cần mở màng cân vì hai lỗ này thường chồng lên nhau. Ở bệnh nhân lớn tuổi hơn, hai lỗ này tách biệt nhau. Trong những trường hợp như vậy, nên mở màng cân cơ chéo ngoài để thắt túi thoát vị ở vị trí cao. Việc sử dụng lưới cố định thành bụng ở bệnh nhi chỉ dành cho những trường hợp đặc biệt.

Đối với cả tràn dịch màng tinh hoàn và thoát vị bẹn, nguyên tắc và kỹ thuật phẫu thuật rất giống nhau. Khi điều trị tràn dịch màng tinh hoàn bằng phẫu thuật, ngoài việc thắt cao túi dịch, phần xa của nó cũng cần được cắt bỏ. Bước này không bắt buộc đối với thoát vị bẹn.

Thoát vị bẹn có thể được điều trị bằng phương pháp mổ hở (OIH) hoặc phẫu thuật nội soi sửa chữa thoát vị bẹn (LIHR). Các thành phần quan trọng nhất của thủ thuật bao gồm đảm bảo **túi thoát vị được làm rỗng và đóng kín hoàn toàn** sau phẫu thuật, bảo toàn **sự toàn vẹn của ống dẫn tinh, mạch máu tinh hoàn và dây thần kinh bẹn chậu** . Ở bé gái, cần thực hiện **cố định dây chằng tròn** để đảm bảo cố định tử cung đúng cách, ngăn ngừa chứng đau khi giao hợp trong tương lai.

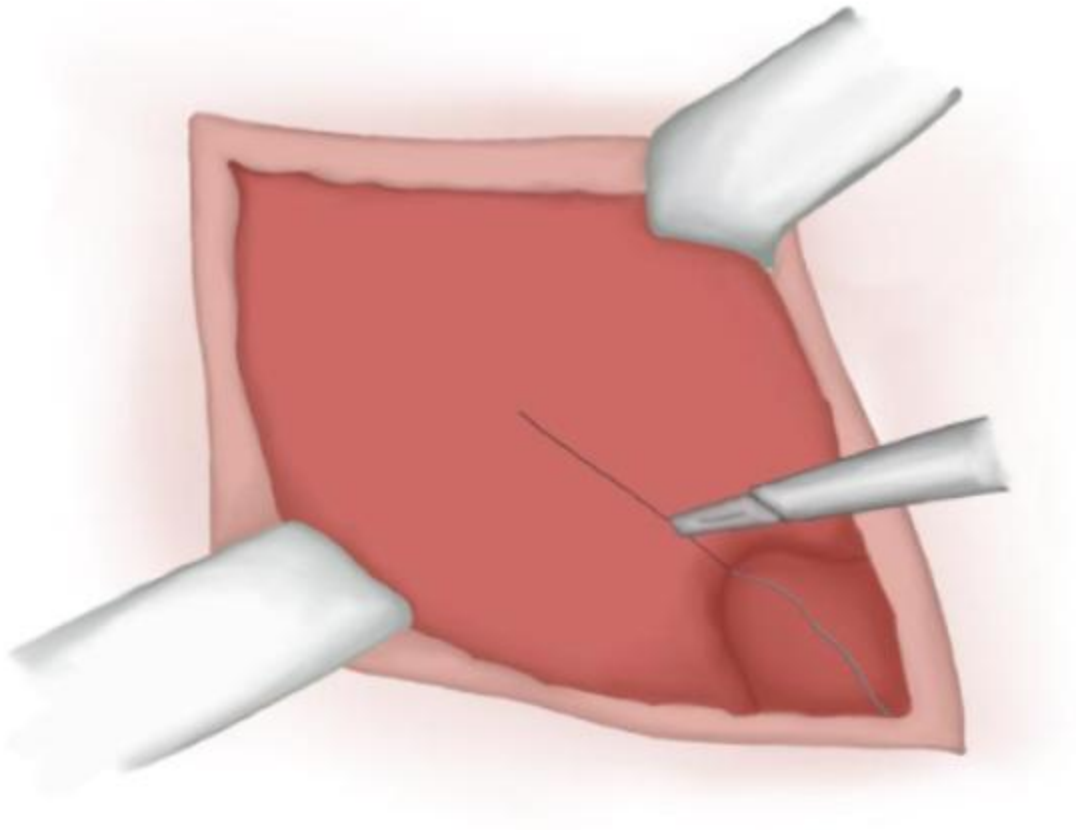
Phẫu thuật sửa thoát vị bẹn hở

Các bước chính của OIH được mô tả chi tiết bên dưới cùng với các hình vẽ sơ đồ minh họa các thao tác.

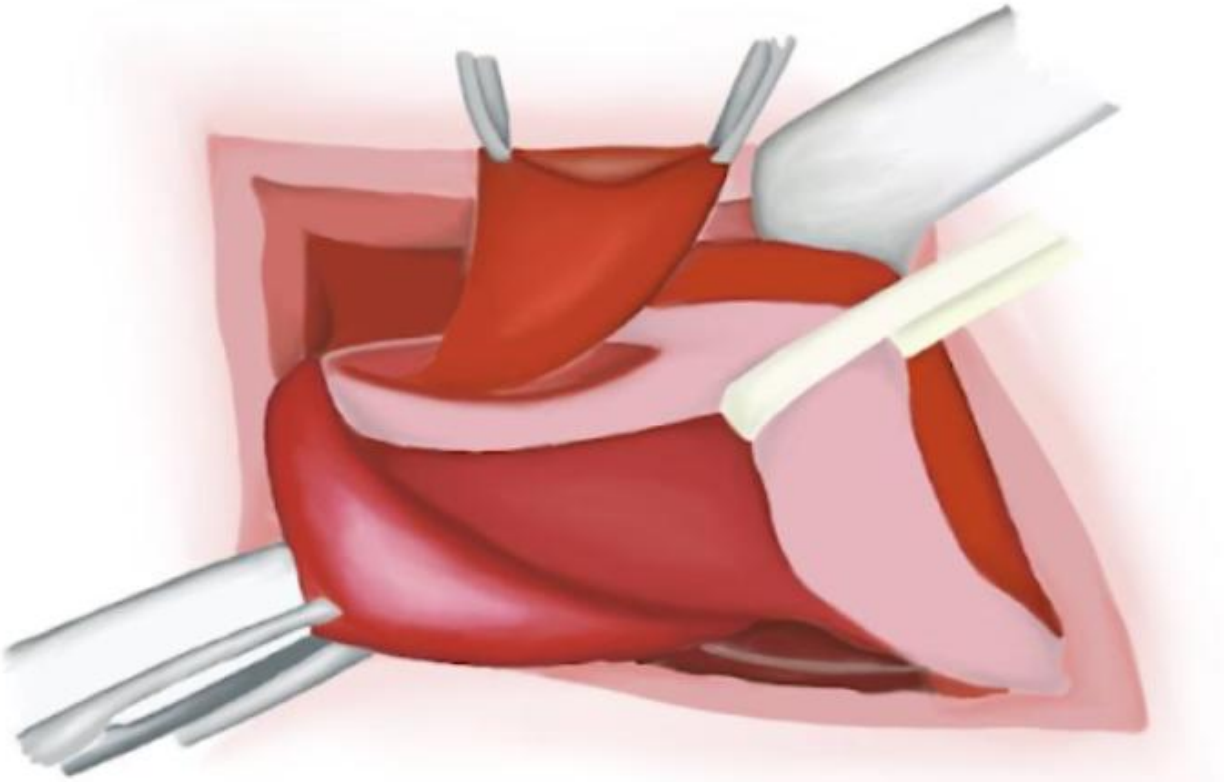
1. Đường rạch ngang vùng bẹn theo nếp gấp da tự nhiên phía trên dây thừng (Hình 10)

2. Tiến hành bóc tách mô tế bào dưới da bằng cách rạch màng Scarpa cho đến khi chạm tới màng gân cơ.
3. Rạch một đường trên màng gân cơ (không phải lúc nào cũng cần thiết) (Hình 11)
4. Mở rộng đường rạch cân cơ về phía lỗ bẹn nông.
5. Sau đó, dây thần kinh bẹn được bóc tách ở cả hai bên và ở mặt dưới bằng các thao tác không sắc bén. Dây thần kinh được khâu lại bằng một vòng dây chun.
6. Cơ bìu được tách mở bằng phương pháp mổ xẻ cùn trên bề mặt trước trong của dây thừng và trải rộng ra để lộ phúc mạc bóng loáng của túi thoát vị gián tiếp (Hình 12).
7. Dây rốn và các thành phần bên trong (mạch máu, ống dẫn tinh) được bóc tách nhẹ nhàng, tách rời khỏi túi tinh hoàn nằm ở vị trí trước trong.
8. Các thành phần bên trong dây rốn được tách biệt cẩn thận khỏi bao, và bao này được tách rời khỏi bao (Hình 13).
9. Túi thoát vị được mở ra và các thành phần bên trong được đưa trở lại khoang bụng.
10. Túi thoát vị được xoắn lại để đảm bảo không còn chất bên trong. Một nút thắt polyglactin tự tiêu được buộc vào đáy túi, sau đó túi được cắt và đưa vào khoang bụng (Hình 14), (Hình 15) và (Hình 16).
11. Màng gân cơ được khâu kín bằng chỉ polyglactin tự tiêu liên tục nếu bị hở (Hình 17).
12. Các nút thắt riêng biệt được sử dụng để khâu nối mô dưới da và một mũi khâu trong da được sử dụng để khâu nối mô da (Hình 18).

Hình 10. Đường rạch bẹn ở trẻ sơ sinh và thanh thiếu niên.

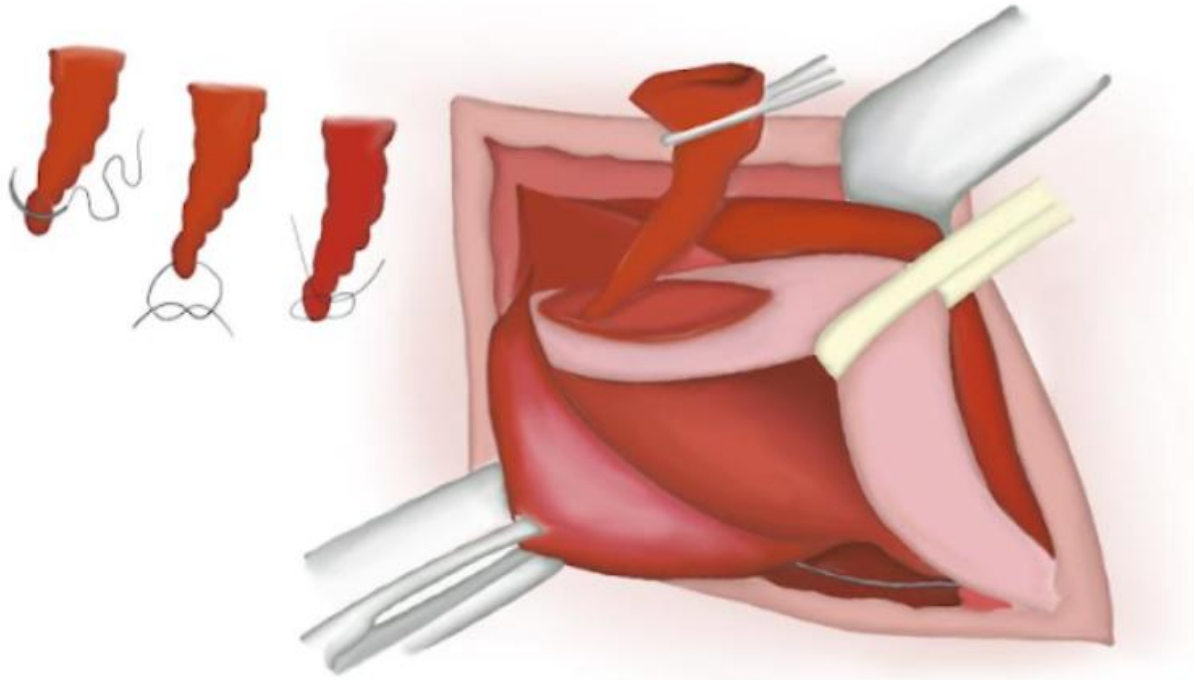


Hình 11. Đường rạch trên màng gân cơ.

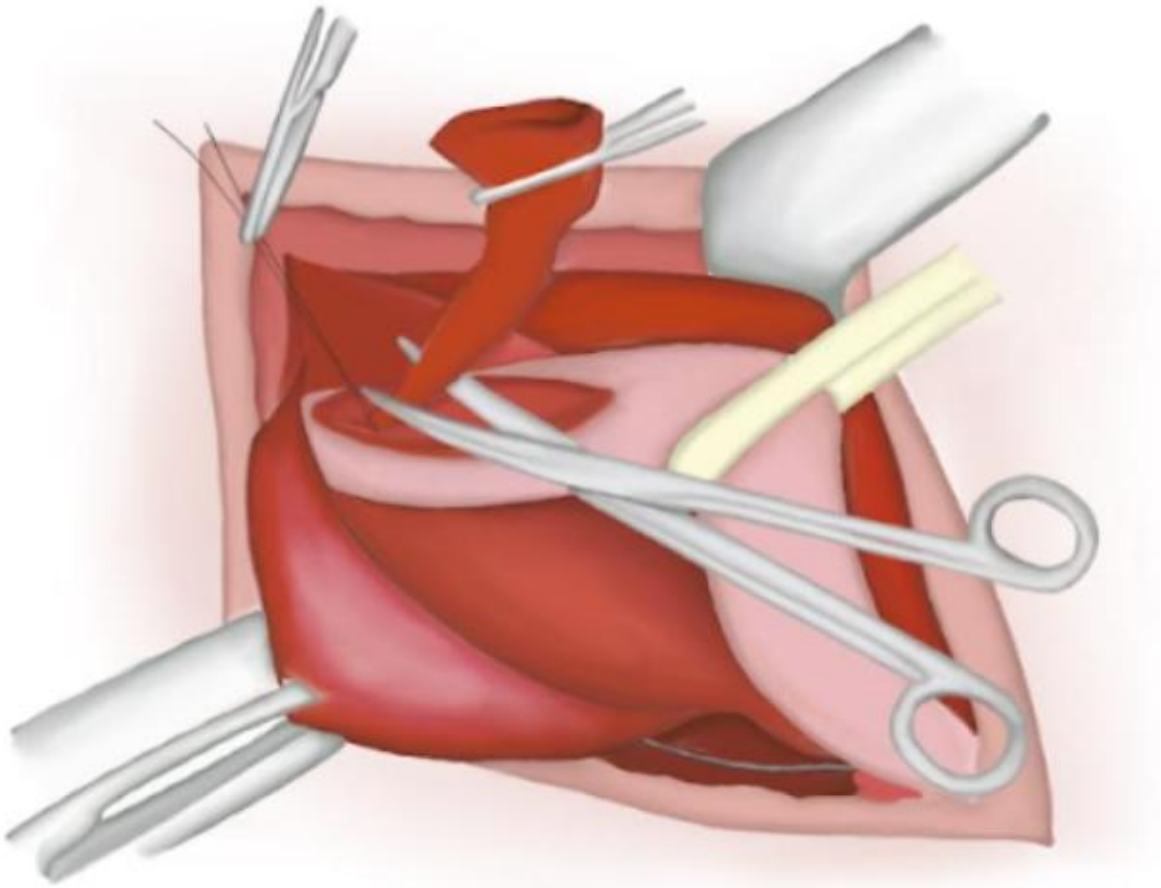


Hình 12. Xác định dây thần kinh bẹn. Phẫu tích túi thoát vị.

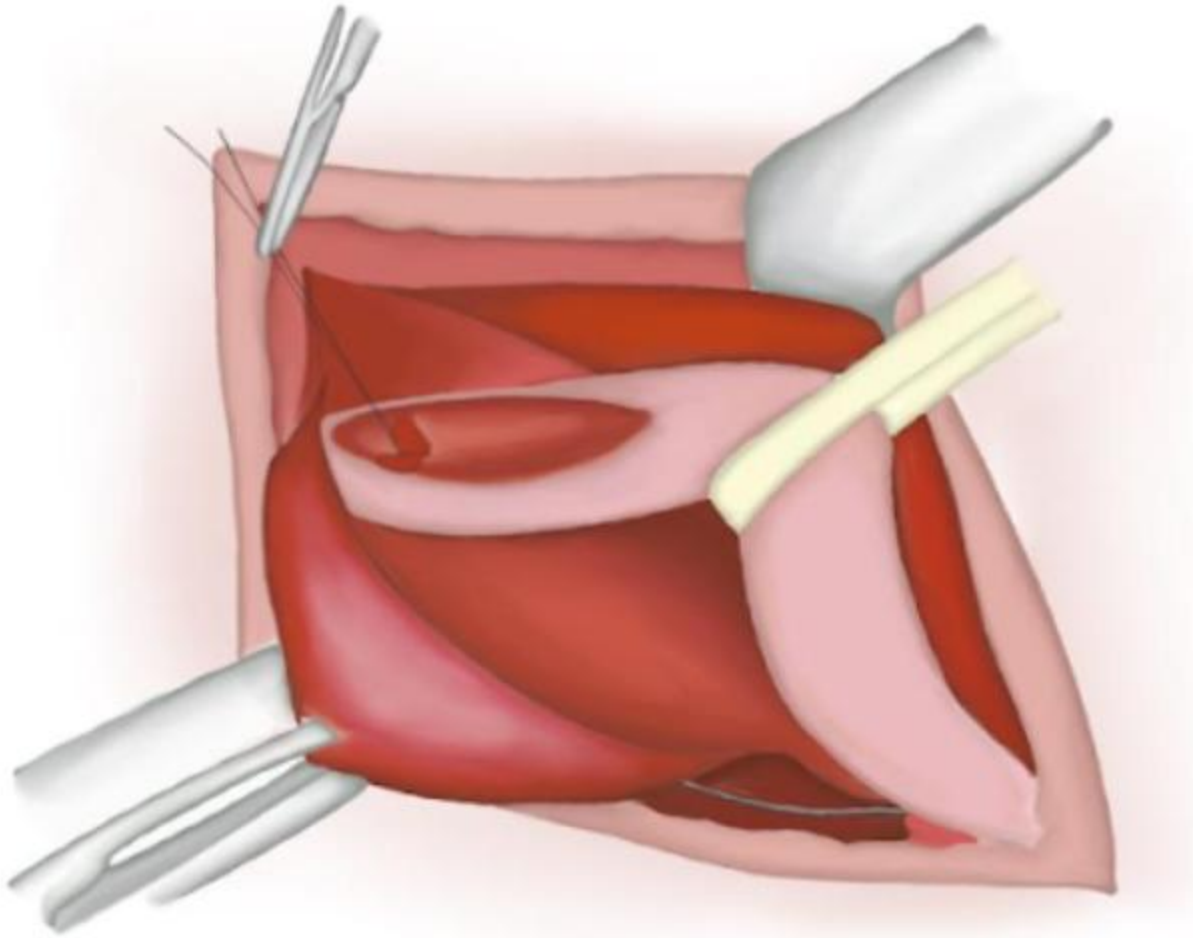
Hình 13. Phẫu tích túi thoát vị.



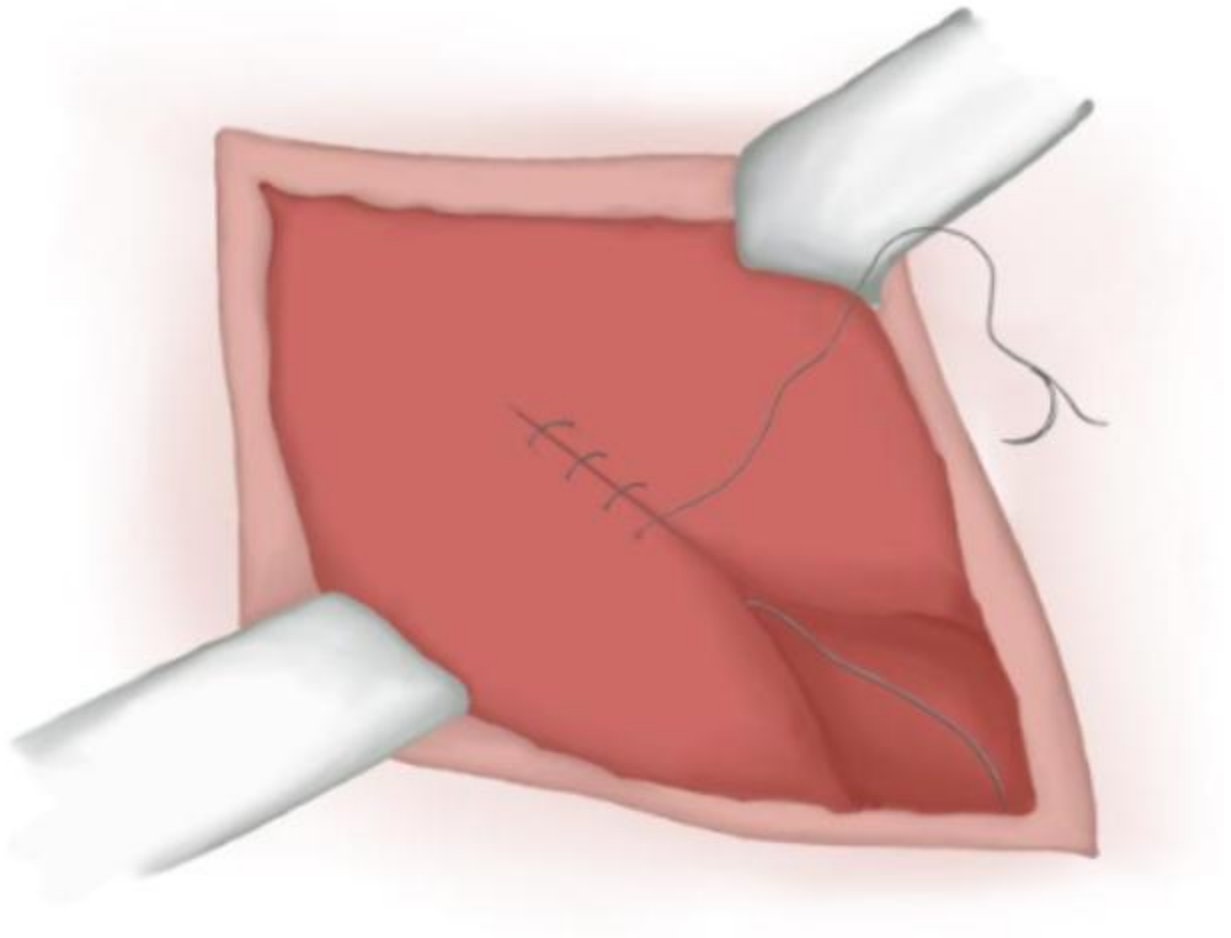
Hình 14: Túi thoát vị bị xoắn lại để đảm bảo không còn chất nào bên trong.



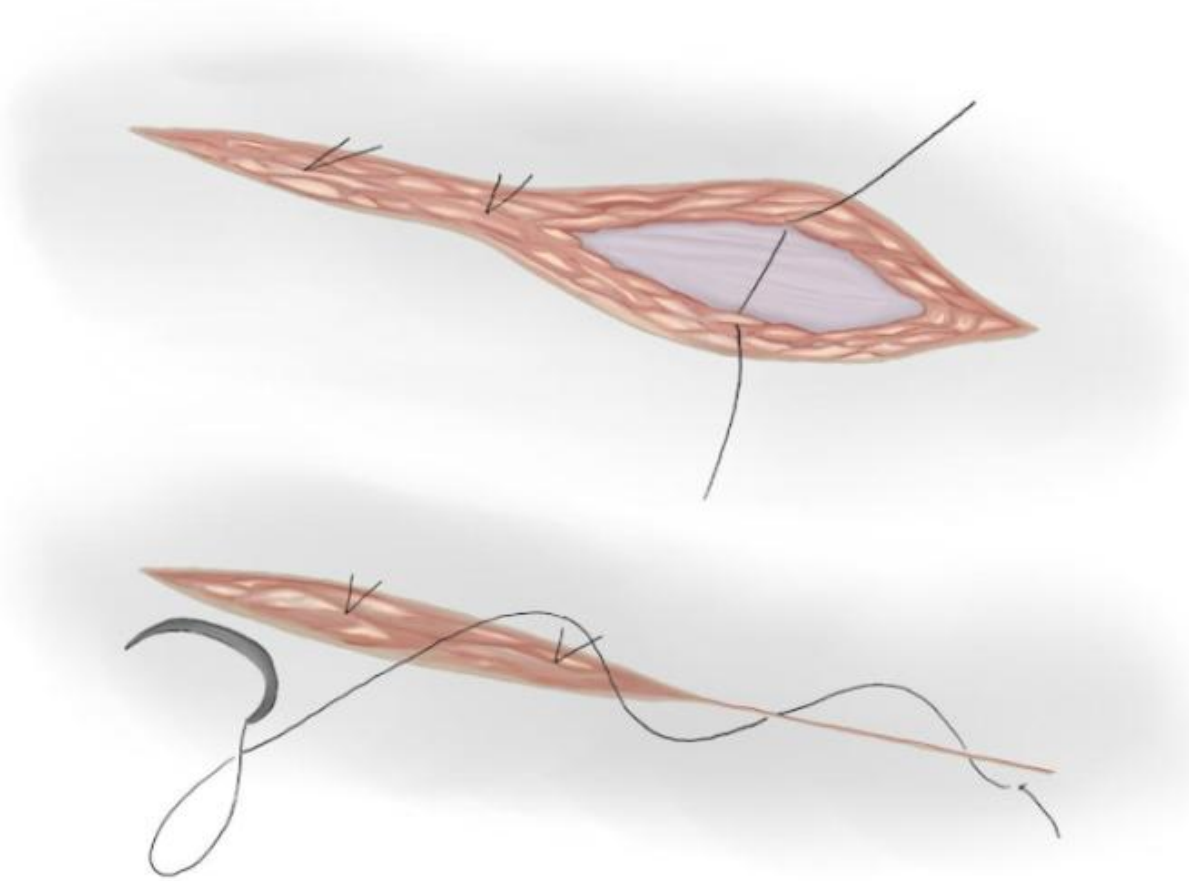
Hình 15. Túi thoát vị đã được cắt bỏ.



Hình 16. Đầu gần được khâu lại và bị lọt vào khoang bụng.



Hình 17. Khâu kín màng gân cơ.



Hình 18. Khâu dưới da và da.

Mẹo

- Các tác giả khuyến nghị rạch da theo chiều ngang, dọc theo nếp gấp da.
- Trong những trường hợp phức tạp hơn (bé gái bị thoát vị bẹn hai bên, trẻ béo phì), cần xác định vị trí cung đùi trong mặt phẳng cân cơ để tìm lỗ bẹn nông.
- Luôn luôn mổ túi thoát vị ở cùng một phía của dây rốn theo quy trình có hệ thống.

Phẫu thuật nội soi điều trị thoát vị bẹn

Vai trò của phẫu thuật nội soi điều trị thoát vị bẹn vẫn chưa được xác định rõ ràng. Phương pháp này bị chỉ trích vì biến một thủ thuật ngoài phúc mạc thành một thủ thuật trong phúc mạc. Những người phản đối cho rằng kỹ thuật này đòi hỏi phẫu thuật phức tạp hơn về mặt kỹ thuật và dẫn đến tỷ lệ tái phát cao hơn so với phương pháp truyền thống.

Ngược lại, những người ủng hộ phương pháp nội soi nhấn mạnh rằng kỹ thuật này đảm bảo giảm thiểu xâm lấn, không tác động đến cấu trúc dây chằng, và có thể hữu ích cho việc chẩn đoán chính xác các thoát vị trực tiếp và thoát vị đùi đi kèm. Hơn nữa, vòng trong đối bên có thể được quan sát rõ ràng và sửa chữa nếu cần thiết. Cuối cùng, những người ủng hộ tán thành tính thẩm mỹ được cải thiện sau phẫu thuật này so với phương pháp mổ mở thông thường.

Bảng 1 Bảng sau đây trình bày một số ưu điểm và nhược điểm liên quan đến LIHR :

THUẬN LỢI	NHƯỢC ĐIỂM
Kỹ thuật thoải mái.	Chi phí.
Thủ thuật ngoại trú.	Ca phẫu thuật có thể kéo dài hơn.
Cấu trúc dây cáp vẫn không bị ảnh hưởng.	Gây mê toàn thân kèm đặt ống nội khí quản là cần thiết.
Loại thoát vị cũng như vòng bẹn đối bên đều dễ nhận thấy.	Nguy cơ tổn thương các cơ quan nội tạng trong ổ bụng tăng cao.
Hình ảnh giải phẫu rõ nét.	Quá trình học hỏi kéo dài hơn.
Khám phần phụ ở bé gái.	Có thể gây tổn thương dây thần kinh về lâu dài.

Chăm sóc hậu phẫu và theo dõi sau phẫu thuật

Vì đây là ca phẫu thuật trong ngày, nên sau phẫu thuật, bệnh nhân có thể bắt đầu ăn uống sau khi hồi phục khỏi gây mê. Trẻ sơ sinh mắc chứng loạn sản phế quản phổi, thiếu máu, sinh non, hoặc những trẻ cần hỗ trợ thở máy khi sinh, cần được theo dõi ít nhất 24 giờ sau phẫu thuật, kiểm tra các cơn ngừng thở và/hoặc nhịp tim chậm. Bệnh nhân nên được xuất viện với thuốc giảm đau đường uống.

Nên hạn chế hoạt động trong 48 giờ. Trở lại các hoạt động bình thường ngay khi trẻ cảm thấy có thể. Đối với trẻ trên 6 tuổi, cần hạn chế hoạt động nghiêm ngặt hơn, không được vận động mạnh trong vòng 1 tháng. Có thể bắt đầu tắm vào ngày thứ ba sau phẫu thuật.

Cần tái khám 1 tuần sau phẫu thuật để phát hiện các biến chứng sớm, tiếp theo là kiểm tra lâm sàng 1 tháng, 3 và 6 tháng sau phẫu thuật trước khi xuất viện.

Kết quả, biến chứng và cách điều trị

Trong quá trình phẫu thuật, các biến chứng tại chỗ bao gồm chảy máu và tổn thương mạch máu tinh hoàn và ống dẫn tinh. Việc sử dụng kính lúp phóng đại trong quá trình tái tạo các tổn thương trong phẫu thuật sẽ giúp việc sửa chữa chính xác hơn, đặc biệt là ở trẻ sơ sinh.

Các biến chứng sớm sau phẫu thuật có thể bao gồm phù nề tại chỗ, tụ máu và nhiễm trùng vết thương.

Các biến chứng muộn được ghi nhận trong quá trình theo dõi có thể bao gồm tràn dịch màng tinh hoàn tái phát hoặc thoát vị, lệch vị trí tinh hoàn do phẫu thuật và teo tinh hoàn. Để tránh tràn dịch màng tinh hoàn sau phẫu thuật, có thể cắt bỏ một phần phía trước và hai bên của túi tinh hoàn, hoặc mở hoàn toàn phần xa của túi tinh hoàn.

Tỷ lệ tái phát cao hơn ở bé trai được phẫu thuật trước một tuổi và những trường hợp được điều trị bằng phương pháp nội soi. Tỷ lệ tái phát giảm đáng kể khi thủ thuật được thực hiện bởi bác sĩ phẫu thuật nhi khoa hoặc bác sĩ tiết niệu nhi khoa có tay nghề cao và giàu kinh nghiệm, hoặc nếu đó là ca phẫu thuật đã được lên kế hoạch trước.

Thoát vị bẹn tái phát ở trẻ em có thể bao gồm:

- Bỏ sót túi thoát vị hoặc vết rách phúc mạc không được phát hiện.
- Thắt túi tinh không đúng cách.
- Không thể sửa chữa vòng bẹn trong lớn.
- Khuyết tật không được phát hiện ở đáy ống bẹn (thoát vị bẹn trực tiếp).
- Sự nhiễm trùng.
- Tăng áp lực trong ổ bụng (bệnh nhân có đặt ống thông não thất-màng bụng hoặc thẩm tách màng bụng liên tục tại nhà).
- Bệnh nhân mắc bệnh xơ nang và ho mãn tính.
- Các rối loạn mô liên kết (ví dụ: hội chứng Ehlers-Danlos).

Điểm chính

- Lịch sử nghiên cứu về thoát vị bẹn đã trải dài hơn 20 thế kỷ. Galen vào năm 176 sau Công nguyên là người đầu tiên mô tả cơ chế bệnh sinh của thoát vị bẹn gián tiếp khi ông lần đầu tiên miêu tả " *Processus Vaginalis Peritonei* " (Quá trình phúc mạc âm đạo).
- **Tỷ lệ** mắc thoát vị bẹn gián tiếp bẩm sinh ở trẻ sơ sinh đủ tháng là 3,5–5%, trong khi ở trẻ sinh non là 9–11%.

- **Dịch tễ học:** Chủ yếu gặp ở nam giới, với tỷ lệ nam/nữ dao động từ 5:1 đến 10:1.
- **Việc chẩn đoán** cả thoát vị bẹn và tràn dịch màng tinh hoàn đều có thể được thực hiện bằng khám lâm sàng và được xác nhận mà không cần sử dụng hình ảnh y khoa một cách nghiêm ngặt.
- **Điều trị** thoát vị bẹn luôn luôn là phẫu thuật. Có thể thực hiện bằng phương pháp mổ mở sửa chữa thoát vị bẹn (OIH) hoặc phẫu thuật nội soi sửa chữa thoát vị bẹn (LIHR).
- Thông thường, phẫu thuật được thực **hiện ngoại trú.** Trẻ sơ sinh mắc chứng loạn sản phế quản phổi, thiếu máu, sinh non, hoặc những trẻ cần hỗ trợ thở máy khi sinh, cần được theo dõi ít nhất 24 giờ sau khi phẫu thuật.
- **Cần tái khám** 1 tuần sau phẫu thuật để phát hiện các biến chứng sớm, tiếp theo là kiểm tra lâm sàng sau 1 tháng, 3 tháng và 6 tháng sau phẫu thuật.
- **Các biến chứng sớm** sau phẫu thuật có thể bao gồm phù nề tại chỗ, tụ máu và nhiễm trùng vết thương.
- **Các biến chứng muộn** được ghi nhận sau phẫu thuật trong quá trình theo dõi bao gồm tràn dịch màng tinh hoàn tái phát hoặc thoát vị, lệch vị trí tinh hoàn do phẫu thuật và teo tinh hoàn.

Kết luận

Ống phúc mạc bẩm sinh (Patent Processus Vaginalis - PV) dẫn đến tràn dịch màng tinh hoàn bẩm sinh và thoát vị bẹn. Khối u sờ thấy được ở vùng bẹn cần được đánh giá xem có liên quan đến PV hay không. Khám lâm sàng là phương pháp chẩn đoán tiêu chuẩn vàng cho các tình trạng này. Điều trị thoát vị bẹn và tràn dịch màng tinh hoàn thông với thoát vị kèm theo luôn luôn là phẫu thuật. Sự thành công của điều trị phẫu thuật phụ thuộc vào việc thắt cao túi tràn dịch cũng như cắt bỏ phần xa của nó trong trường hợp tràn dịch màng tinh hoàn. Các phương pháp tiếp cận bao gồm phẫu thuật mở sửa chữa thoát vị bẹn cũng như phẫu thuật nội soi.

Các biến chứng có thể xảy ra trong quá trình phẫu thuật hoặc ở giai đoạn hậu phẫu sớm hoặc muộn, bao gồm phù nề, tụ máu hoặc tràn dịch màng tinh hoàn tái phát, hoặc thoát vị. Các chuyên gia đã đưa ra một số chiến lược để tránh các biến chứng này. Cần theo dõi định kỳ trong ít nhất 6 tháng.

Vẫn còn nhiều tranh cãi về việc điều trị thoát vị và tràn dịch màng tinh hoàn, đặc biệt là về kỹ thuật phẫu thuật dựa trên tỷ lệ tái phát và biến chứng, hướng tới các thủ thuật xâm lấn tối thiểu với kết quả tốt hơn.

Chương 30: Giãn tĩnh mạch thừng tinh (Varicocele)

Giãn tĩnh mạch tinh hoàn được định nghĩa là sự giãn nở bất thường của đám rối tĩnh mạch tinh hoàn, có thể gây đau, hình dạng bất thường hoặc ảnh hưởng đến khả năng sinh sản. Tình trạng này xảy ra ở khoảng 15% nam giới, thường xuất hiện lần đầu tiên ở tuổi thiếu niên, và phổ biến hơn ở nhóm nam giới hiếm muộn (khoảng 35–49% nam giới hiếm muộn). Giống như tất cả các trường hợp giãn tĩnh mạch, nguyên nhân chính gây bệnh là do van tĩnh mạch hoạt động không hiệu quả, không thể đẩy máu trở lại các mạch máu chính để chống lại trọng lực. Các tĩnh mạch tinh hoàn có nguy cơ bị tổn thương do chiều dài của chúng, đặc biệt là tĩnh mạch tinh hoàn trái do vị trí cắm cao hơn, gần như vuông góc và cắm vào tĩnh mạch thận trái.

Do đó, phần lớn các trường hợp giãn tĩnh mạch tinh hoàn một bên xảy ra ở nửa bìu bên trái, và trong lịch sử, giãn tĩnh mạch tinh hoàn bên phải được coi là dấu hiệu đặc trưng của khối u thận lớn.

Mối liên hệ giữa chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn và vô sinh lần đầu tiên được Tulloch mô tả vào năm 1952. Người ta đã chứng minh rằng giãn tĩnh mạch tinh hoàn dẫn đến sự suy giảm chức năng tinh hoàn một cách tiến triển và phụ thuộc vào thời gian, và quá trình này có thể được ngăn chặn bằng phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch tinh hoàn.

Nguyên nhân sinh lý bệnh chính xác của vô sinh vẫn chưa được biết rõ, và có khả năng là do nhiều yếu tố gây ra. Tăng stress oxy hóa thường được mô tả, tuy nhiên, tăng thân nhiệt, thiếu oxy và trào ngược chất chuyển hóa cũng thường được coi là những yếu tố góp phần.

Đánh giá và chẩn đoán

Đa số trường hợp giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở thanh thiếu niên được phát hiện tình cờ bởi chính bệnh nhân hoặc bác sĩ chăm sóc sức khỏe ban đầu. Việc đánh giá giãn tĩnh mạch tinh hoàn nên bao gồm khám bệnh nhân ở cả tư thế nằm ngửa và đứng. Quan sát trực quan bìu để tìm bất kỳ dấu hiệu sưng tấy nào và sờ nắn thừng tinh cả khi nghỉ ngơi và khi thực hiện nghiệm pháp Valsalva.

Mức độ nghiêm trọng của chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn được đánh giá theo thang điểm từ cấp độ 0 (không có triệu chứng lâm sàng, chỉ phát hiện được trên siêu âm) đến cấp độ 3. Việc đánh giá xem có sự khác biệt đáng kể về kích thước tinh hoàn hay không là rất quan trọng, vì điều này có thể là dấu hiệu gián tiếp của sự suy giảm quá trình sinh tinh và có thể là chỉ định cho can thiệp phẫu thuật. Teo tinh hoàn cùng bên thường đi kèm với giãn tĩnh mạch tinh hoàn, với tỷ lệ lên tới 80% đối với giãn tĩnh mạch tinh hoàn độ 3. Phương pháp đánh giá thể tích tinh hoàn nhạy cảm nhất là siêu âm bìu, các công thức thường được sử dụng để tính thể tích tinh hoàn bao gồm công thức Lambert (volume = length × width × height × 0.71) và công thức hình elip (volume = length × width × height × 0.52). Sự khác biệt đáng kể về thể tích tinh hoàn được tính là sự khác biệt 10–20% hoặc

2 đến 3 mL về kích thước trong hơn 6–12 tháng, đặc biệt là ở bệnh nhân trước tuổi dậy thì.

Điều trị: Can thiệp phẫu thuật so với theo dõi

Quyết định điều trị chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở thanh thiếu niên vẫn còn gây tranh cãi, vì chưa có bằng chứng đáng kể hoặc nghiên cứu theo dõi dài hạn nào chứng minh mối tương quan đáng kể giữa chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở thanh thiếu niên và khả năng sinh sản trong tương lai. Chu và cộng sự đã theo dõi hơn 200 nam thanh thiếu niên mắc chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn không triệu chứng trong thời gian trung bình ba năm với các lần khám định kỳ và chứng minh rằng 2/3 trong số họ có các thông số tinh dịch bình thường mà không cần can thiệp phẫu thuật. Một phân tích năm 2013 đã xem xét hồ sơ protein ở thanh thiếu niên có và không có giãn tĩnh mạch tinh hoàn với cả các thông số tinh dịch bình thường và bất thường, và không tìm thấy sự khác biệt nào.[11]Điều này phù hợp với các hướng dẫn hiện hành của châu Âu và Mỹ, khuyến cáo nên khám định kỳ hoặc siêu âm bìu cho nam thanh thiếu niên bị giãn tĩnh mạch tinh hoàn mà hiện không có triệu chứng và không có dấu hiệu teo tinh hoàn.

Các chỉ định tương đối cho phẫu thuật điều trị giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở thanh thiếu niên bao gồm 1) giãn tĩnh mạch tinh hoàn độ nặng, 2) tinh hoàn trái teo nhỏ, 3) đau, và 4) các thông số tinh dịch bất thường. Việc sử dụng các thông số tinh dịch bất thường cho kết quả đáng tin cậy nhất ở các bé trai đang ở giai đoạn dậy thì Tanner V hoặc ít nhất 18 tuổi.

Giãn tĩnh mạch tinh hoàn và khả năng sinh sản

Một trong những mối lo ngại chính của các bậc cha mẹ khi con mình được chẩn đoán mắc chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn là ảnh hưởng của nó đến khả năng sinh sản trong tương lai của cậu bé. Khi xem xét tỷ lệ vô sinh ở nam giới trưởng thành, tỷ lệ mắc chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở nam giới vô sinh cao tới 50%. Các nghiên cứu gần đây đã chỉ ra rằng tỷ lệ mang thai ở các cặp vợ chồng cao hơn đáng kể nếu nam giới mắc chứng giãn tĩnh mạch tinh hoàn được phẫu thuật điều trị (tỷ lệ mang thai 42%) so với không phẫu thuật (tỷ lệ mang thai 17%), nhưng nhiều nghiên cứu khác lại không đưa ra kết luận rõ ràng, bao gồm cả các phân tích tổng hợp và đánh giá của Cochrane. Ngoài ra, sự cải thiện về khả năng vận động và nồng độ tinh trùng ở người lớn trải qua phẫu thuật điều trị giãn tĩnh mạch tinh hoàn có hiệu quả rõ rệt hơn khi mức độ giãn tĩnh mạch càng cao. Asafu-Adjei và cộng sự đã xem xét hơn 2000 nam giới có các thông số tinh dịch bất thường đã trải qua phẫu thuật điều trị giãn tĩnh mạch tinh hoàn. Mức độ cải thiện trung bình về khả năng vận động của tinh trùng sau phẫu thuật tăng lên theo từng mức độ giãn tĩnh mạch; với mức cải thiện 10% ở giãn tĩnh mạch độ 1 và 18% ở giãn tĩnh mạch độ 3. Thêm vào đó, nồng độ tinh trùng trung bình tăng 5,5 triệu ở giãn tĩnh mạch độ 1 và 16 triệu ở giãn tĩnh mạch độ 3.

Quá trình ra quyết định ở tuổi vị thành niên có thể được coi là phức tạp hơn, vì phần lớn sẽ không có ý định thụ thai. Do đó, thiếu các chỉ định rõ ràng cho việc điều trị. Hơn nữa, rất khó để đánh giá các thông số tinh trùng ở tuổi vị thành niên, vì không có tiêu chuẩn chất lượng tinh dịch dựa trên giai đoạn Tanner và độ tuổi. Thêm vào đó, một số nền văn hóa không hỗ trợ việc thu thập tinh dịch. Sự bất đối xứng về kích thước tinh hoàn có thể được sử dụng như một chỉ số thay thế cho chức năng, nhưng sự phát triển khác biệt thường dẫn đến sự cân bằng kích thước tự nhiên của chúng. Ngoài ra, khi xem xét các nghiên cứu và thử nghiệm kiểm tra các thông số tinh trùng ở tuổi vị thành niên bị giãn tĩnh mạch tinh hoàn, có sự không đồng nhất đáng kể trong các nghiên cứu và thời gian theo dõi không đủ dài để xác định bất kỳ tác động đáng kể nào đến khả năng làm cha trong tương lai. Nếu tuổi vị thành niên đáp ứng các tiêu chí để phẫu thuật điều trị theo hướng dẫn hiện hành, tỷ lệ thành công rất cao bất kể kỹ thuật phẫu thuật nào. Silay và cộng sự kết luận rằng tỷ lệ thành công (sự biến mất của giãn tĩnh mạch tinh hoàn) dao động từ 87–100% với sự tăng trưởng bù trừ của tinh hoàn được thấy ở 86–100% bệnh nhân. Không có kỹ thuật phẫu thuật sửa chữa nào vượt trội hơn, và biến chứng thường gặp nhất là hình thành tràn dịch màng tinh hoàn với tỷ lệ từ 0–12%.

Bảng 1 Hệ thống phân loại giãn tĩnh mạch tinh hoàn[1]

Giãn tĩnh mạch tinh hoàn độ	Sự miêu tả
0	Chỉ phát hiện được bằng siêu âm, không sờ thấy được.
1	Chỉ cảm nhận được khi đứng và thực hiện động tác Valsalva.
2	Có thể sờ thấy khi bệnh nhân đứng thẳng mà không cần thực hiện nghiệm pháp Valsalva.
3	Có thể nhìn thấy khi đứng

Chỉ định can thiệp

Ở trẻ em, phần lớn các trường hợp giãn tĩnh mạch tinh hoàn có thể được theo dõi và điều trị bảo tồn cho đến khi có chỉ định can thiệp. Các chỉ định này bao gồm teo tinh hoàn một bên >20% kéo dài qua nhiều lần khám (>3 lần), teo tinh hoàn hai bên, các triệu chứng đáng kể hoặc kết quả phân tích tinh dịch bất thường. Cơn đau do giãn tĩnh mạch tinh hoàn thường âm ỉ và nhức nhối, xuất hiện khi đứng lâu. Thanh thiếu niên thường bị đau tinh hoàn mạn tính, không rõ nguyên nhân, nhưng thường dễ dàng phân biệt với giãn tĩnh mạch tinh hoàn. Với nhiều tiến bộ kỹ thuật và công nghệ trong lĩnh vực này kể từ

những phương pháp điều trị đầu tiên trong lịch sử, hiện nay có nhiều phương pháp phẫu thuật khác nhau để điều trị giãn tĩnh mạch tinh hoàn.[18]

Kỹ thuật sửa chữa

Phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch tinh hoàn nội mạch

Kỹ thuật can thiệp nội mạch dưới hướng dẫn X-quang là một phương pháp có thể được thực hiện dưới gây tê tại chỗ, và đường vào nội mạch được tạo ra bằng một vết rạch nhỏ trên tĩnh mạch đùi. Việc tắc nghẽn tĩnh mạch tinh hoàn trong và các mạch máu phụ liên quan được thực hiện bằng nhiều vòng xoắn hoặc phương pháp tắc nghẽn bằng bóng. Tỷ lệ thành công được báo cáo trong các tài liệu đương đại dao động từ 90–97% với tỷ lệ tái phát từ 2–24%. Các biến chứng có thể xảy ra bao gồm hình thành tràn dịch màng tinh hoàn, tụ máu vùng bẹn, huyết khối tĩnh mạch đùi và dị ứng thuốc cản quang. Ngoài ra, các biến chứng hiếm gặp bao gồm việc cuộn dây di chuyển vào tim và các mạch máu phổi.

Phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch tinh hoàn nội soi

Nội soi ổ bụng cho phép quan sát rõ ràng các cấu trúc giải phẫu. Phương pháp này đặc biệt hữu ích đối với những bệnh nhân có kinh nghiệm, đặc biệt là những bệnh nhân bị giãn tĩnh mạch tinh hoàn hai bên. Nhiều cấu hình đặt cổng nội soi đã được mô tả, tuy nhiên, phương pháp phổ biến nhất là đặt camera trên rốn, với cổng cùng bên nằm ở phía ngoài các mạch máu thượng vị, và cổng còn lại nằm ở đường giữa giữa rốn và khớp mu. Sau khi tiếp cận được khoang bụng và tạo khoang khí phúc mạc, dây thừng tinh được xác định tại vòng bẹn trong, sau đó các tĩnh mạch tinh hoàn có thể được phân lập và thắt riêng lẻ, hoặc có thể thực hiện thắt hàng loạt (kỹ thuật Palomo) động mạch, bạch huyết và tĩnh mạch.

Tỷ lệ thành công được báo cáo đạt từ 85–100%. Tỷ lệ tái phát dao động từ 2,9% đến 17% đã được ghi nhận, cùng với các biến chứng có thể xảy ra khác thường gặp trong phẫu thuật nội soi, bao gồm tổn thương ruột, mạch máu hoặc các cấu trúc trong ổ bụng khác, nhiễm trùng ổ bụng và tắc mạch do khí. Tỷ lệ hình thành tràn dịch màng tinh hoàn sau phẫu thuật được báo cáo trong các tài liệu hiện đại dao động từ 0–29%. Để giảm thiểu tỷ lệ này, người ta đã đề xuất phương pháp thắt động mạch tinh hoàn đồng thời bảo tồn hệ bạch huyết, với nguồn cung cấp máu động mạch phụ đầy đủ để bảo tồn tinh hoàn thông qua động mạch cơ bìu và động mạch ống dẫn tinh.

Phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch bẹn

Phương pháp mổ mở truyền thống qua đường bẹn hoặc dưới bẹn để điều trị giãn tĩnh mạch tinh hoàn mang lại lợi thế về kinh nghiệm và sự quen thuộc cho hầu hết các bác sĩ phẫu thuật. Sự khác biệt chính nằm ở vị trí thắt tĩnh mạch, hoặc sẽ cần phải mở màng cân cơ chéo ngoài hoặc thực hiện thắt tĩnh mạch ngay phía xa vòng ngoài, điều này có thể ít

gây biến chứng hơn. Phương pháp mổ qua đường bẹn có tỷ lệ thành công, tái phát và tràn dịch màng tinh hoàn tương tự như phương pháp nội soi.

Ở những bệnh nhân đã từng phẫu thuật vùng bẹn nhiều lần, phương pháp tiếp cận dưới bẹn có thể mang lại lợi ích bằng cách tránh được sẹo và dính đáng kể. Tuy nhiên, thường gặp nhiều nhánh tĩnh mạch và đám rối tĩnh mạch hơn ở vị trí xa hơn, điều này có thể khiến quá trình bóc tách và thắt mạch trở nên phức tạp hơn, đồng thời việc xác định động mạch để bảo tồn cũng có thể khó khăn hơn.

Các phương pháp vi phẫu thuật mang lại tỷ lệ thành công cao với tỷ lệ thất bại được báo cáo là 0,5–1% khi được thực hiện bởi các bác sĩ có trình độ chuyên môn cao. Phương pháp này đòi hỏi nhiều thời gian phẫu thuật hơn và cần các nguồn lực và đào tạo chuyên biệt cao mà không phải trung tâm nào cũng có. Tuy nhiên, nó có thể giảm thiểu nguy cơ hình thành tràn dịch màng tinh hoàn bằng cách bảo tồn hệ bạch huyết, và có thể mang lại những cải thiện tốt hơn về số lượng và khả năng vận động của tinh trùng so với các phương pháp khác.

Phẫu thuật cắt bỏ giãn tĩnh mạch tinh hoàn vùng sau phúc mạc

Thông qua đường mổ hở sau phúc mạc, một vết rạch được thực hiện ở ngang mức vòng bẹn trong. Các cơ chéo ngoài và trong được tách ra, cho phép bộc lộ tĩnh mạch sinh dục trong gần niệu quản ở phía sau phúc mạc. Phương pháp này yêu cầu thắt ít tĩnh mạch nhất có thể, tuy nhiên, nó làm tăng nguy cơ tái phát giãn tĩnh mạch tinh hoàn, ước tính từ 15–30% trong trường hợp có nhiều mạch máu bàng hệ ở xa hơn, và nguy cơ tràn dịch màng tinh hoàn sau phẫu thuật lên đến 30% trường hợp. Cũng như các phương pháp khác, bằng cách chủ động thắt động mạch tinh hoàn và mạng lưới tĩnh mạch quanh động mạch, tỷ lệ tái phát có thể được giảm thiểu.

Quản lý phi vận hành

Đối với những bệnh nhân chọn không phẫu thuật, cần phải theo dõi định kỳ. Mặc dù không có hướng dẫn cụ thể nào, Kolon và cộng sự khuyến nghị khám lâm sàng định kỳ 6-12 tháng một lần kèm xét nghiệm tinh dịch đồ cho đến khi trưởng thành, mặc dù bài báo thừa nhận điều này là cần thiết để thu thập dữ liệu dân số dài hạn và có lẽ sẽ không ảnh hưởng đến kết quả cá nhân. Cách làm cá nhân của tôi là đánh giá bằng cách hỏi bệnh sử, khám thực thể và siêu âm mỗi 1-2 năm một lần cho đến khi 18 tuổi.

Điểm chính

- Giãn tĩnh mạch tinh hoàn rất phổ biến, nhiều trường hợp không có triệu chứng và chủ yếu xảy ra ở bên trái.
- Các lý do cần can thiệp bao gồm đau mãn tính, sự chênh lệch kích thước kéo dài hoặc các vấn đề liên quan đến khả năng sinh sản.

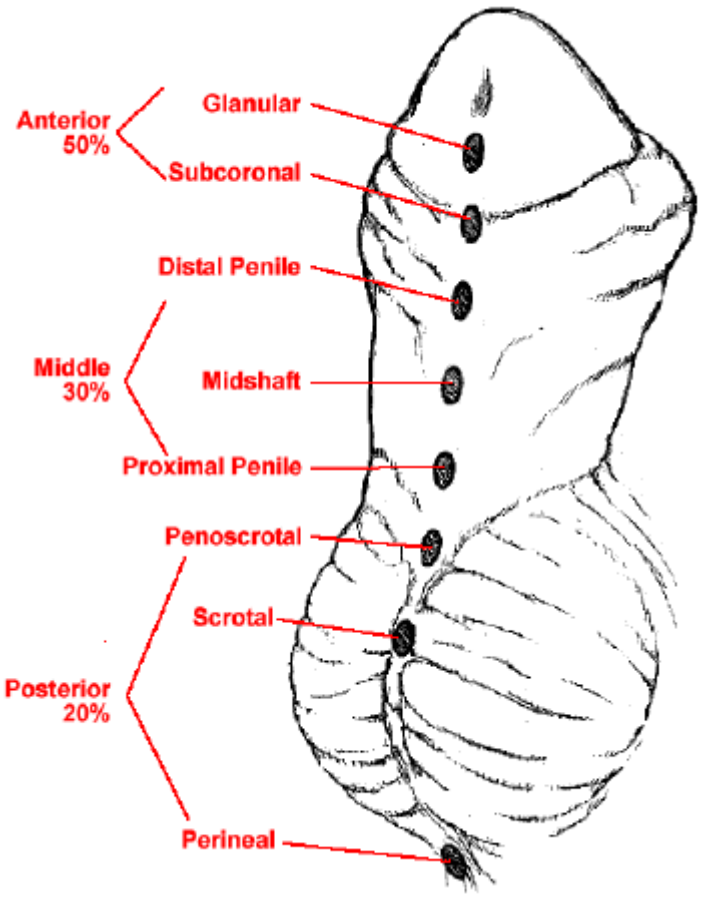
- Có rất nhiều kỹ thuật sửa chữa khác nhau, mỗi kỹ thuật đều có ưu điểm và nhược điểm riêng.

Giãn tĩnh mạch tinh hoàn ở trẻ em và thanh thiếu niên tương đối phổ biến, nhưng việc điều trị có thể gây tranh cãi. Phẫu thuật để cải thiện vẻ ngoài thường khá đơn giản, và nếu cơn đau đã được kiểm soát tốt, thường sẽ thành công. Tuy nhiên, lợi ích của việc phẫu thuật để cải thiện kết quả phân tích tinh dịch hoặc ngăn ngừa các vấn đề về khả năng sinh sản khó chứng minh hơn. Do đó, khi chẩn đoán, bác sĩ phẫu thuật phải cân nhắc tất cả các chỉ định và lựa chọn để đảm bảo kết quả thành công.

Chương 31: Tật lỗ tiểu thấp thể xa (Distal Hypospadias)

Trong văn học Hy Lạp cổ đại, Aristotle là người đầu tiên mô tả chứng rối loạn chức năng tiết niệu do dị tật dương vật gây ra.[1]Bác sĩ người Hy Lạp Galen được ghi nhận là người đã đặt ra thuật ngữ *hypospadias* vào những năm 100 sau Công nguyên. Theo những người mô tả ban đầu, từ nguyên của thuật ngữ *hypospadias* có nguồn gốc từ tiếng Hy Lạp, xuất phát từ các gốc từ *hypo* (dưới) và *spadon* (vết rách, khe nứt).

Tật lỗ tiểu lệch vị trí là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh nam. Đặc điểm của tật này là lỗ niệu đạo nằm ở vị trí phía bụng, kèm theo sự ngừng phát triển của dương vật, niệu đạo và bao quy đầu ở mặt bụng. Do sự phát triển bị đình trệ này, quá trình hình thành ống niệu đạo không hoàn chỉnh, dẫn đến lỗ niệu đạo lạc chỗ ở mặt bụng của dương vật. Tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng, tật lỗ tiểu lệch vị trí thường đi kèm với cong dương vật ở mặt bụng và thiếu bao quy đầu ở mặt bụng, dẫn đến bao quy đầu có hình dạng "mũ trùm ở mặt lưng". Vị trí giải phẫu của lỗ niệu đạo thường được sử dụng để phân loại tật lỗ tiểu lệch vị trí. Lỗ niệu đạo lệch vị trí có thể nằm ở bất kỳ vị trí nào từ quy đầu đến tầng sinh môn. Khoảng 50% trường hợp lỗ tiểu lệch vị trí nằm ở đoạn xa (quy đầu, vành quy đầu và dưới vành quy đầu), 30% nằm ở đoạn giữa (thân dương vật) và 20% nằm ở đoạn gần (vùng dương vật-bìu, bìu và tầng sinh môn). Chương này sẽ tập trung vào phôi học, dịch tễ học, nguyên nhân, chẩn đoán, đánh giá, phẫu thuật sửa chữa, theo dõi và các biến chứng của chứng hẹp niệu đạo xa. Chứng hẹp niệu đạo gần được coi là một dạng bệnh nặng hơn và sẽ được đề cập trong một chương khác.



Hình 1. Phổ các biểu hiện của tật lỗ tiểu lệch vị trí.[4]

Phôi học

Sự phát triển của cơ quan sinh dục ngoài ở nam giới bắt đầu ở giai đoạn lưỡng tính vào tuần thứ năm của thai kỳ. Cho đến tuần thứ bảy và thứ tám, củ sinh dục, nếp gấp niệu sinh dục và nếp gấp môi bìu giống hệt nhau. Quá trình phân hóa giới tính bắt đầu trong tuần thứ 8 và 9 của thai kỳ khi sự biểu hiện của gen SRY khởi phát quá trình phân hóa tuyến sinh dục nam, và do đó dẫn đến sản sinh androgen. Tuy nhiên, sự phát triển của dương vật diễn ra thông qua cả các quá trình không phụ thuộc androgen và phụ thuộc androgen. Các sự kiện không phụ thuộc androgen là phổ biến ở cả nam và nữ, bao gồm sự hình thành củ sinh dục, tấm niệu đạo, rãnh niệu đạo, quy đầu, bao quy đầu và thể hang. Các sự kiện phụ thuộc vào androgen bao gồm sự hình thành ống niệu đạo, sự phát triển bao quy đầu theo chu vi và sự kéo dài dương vật.

Niệu đạo của nam giới phát triển thông qua cơ chế "khóa kéo kép" bắt đầu từ tuần thứ 8 của thai kỳ. Trong quá trình này, bước mở ban đầu liên quan đến sự hình thành ống niệu đạo ở phần xa để tạo thành rãnh niệu đạo. Bước đóng tiếp theo diễn ra từ gần đến xa, khi các mép trong của nếp gấp nội bì niệu đạo hợp nhất lại với nhau để tạo thành niệu đạo hình ống. Quá trình này tiếp tục di chuyển về phía xa cho đến khi lỗ niệu đạo nằm ở đầu

quy đầu. Quá trình này, cùng với sự phát triển theo chu vi của bao quy đầu, được thúc đẩy bởi sự kích thích androgen và thường hoàn thành vào tuần thứ 17 của thai kỳ.

Sự gián đoạn trong quá trình phát triển phôi thai này gây ra sự thất bại trong việc hợp nhất các nếp gấp niệu đạo, dẫn đến lỗ niệu đạo nằm ở mặt bụng của dương vật. Ngoài ra, sự gián đoạn này ngăn cản bao quy đầu phát triển theo chu vi, biểu hiện là bao quy đầu có mũ trùm ở lưng trong chứng hẹp niệu đạo.

Dịch tễ học

Tật lỗ tiểu lệch vị trí là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở nam giới, xảy ra ở khoảng 1:200-300 ca sinh sống tại Mỹ, 1:500 trên khắp châu Âu và 1:2.000-3.000 trên khắp châu Á. Mặc dù tỷ lệ mắc chứng dị tật niệu đạo lệch vị trí khác nhau trên toàn thế giới, nhiều nghiên cứu dựa trên dữ liệu cho thấy tỷ lệ này đã tăng mạnh trong thời gian gần đây. Tỷ lệ này đã tăng gấp đôi (từ 0,2% lên 0,4%) ở Mỹ trong những năm 1970 và 1980.[14]Sự gia tăng này khó có thể là do những cải tiến trong việc phát hiện, vì số ca bệnh nặng tăng không cân xứng so với các ca bệnh nhẹ hơn. Thay vào đó, các yếu tố đa chiều như rối loạn nội tiết, tiếp xúc với môi trường và khuynh hướng di truyền có thể góp phần vào tỷ lệ gia tăng này. Các cuộc khảo sát dân số khác cũng cho thấy sự gia tăng đáng kể tỷ lệ mắc chứng dị tật niệu đạo trong cuối thế kỷ 20, bao gồm các nghiên cứu ở Canada, Úc, Anh, Na Uy, Đan Mạch, Phần Lan, Nhật Bản và Ý, cùng nhiều quốc gia khác. Một nghiên cứu dựa trên dữ liệu từ Washington cho thấy tuổi mẹ cao (>40 tuổi), tiền sử bệnh tiểu đường ở mẹ và chủng tộc da trắng đều có liên quan độc lập với nguy cơ sinh con mắc chứng hẹp niệu đạo.

Nguyên nhân/Cơ chế bệnh sinh

Cơ chế bệnh sinh của tật lỗ tiểu lệch vị trí có thể là do sự rối loạn chuyển hóa và phản ứng androgen trong thời kỳ mang thai, vì sự kích thích androgen chịu trách nhiệm cho các quá trình quan trọng trong sự phát triển của dương vật. Những rối loạn này có thể do nhiều yếu tố gây ra, bắt nguồn từ cả khuynh hướng di truyền và tác động của môi trường.

Di truyền

Bằng chứng ủng hộ cho khuynh hướng di truyền là thông qua sự tập trung bệnh trong gia đình được báo cáo ở chứng dị tật niệu đạo lệch vị trí, vì khoảng 7% bệnh nhân mắc bệnh có thêm một thành viên gia đình bậc 1, 2 hoặc 3 cũng bị ảnh hưởng, đặc biệt là với loại "phía trước" hoặc xa. Tiền sử gia đình có người mắc chứng hẹp niệu đạo cũng được ghi nhận ở gần một phần tư số bé trai mắc chứng này. Tiền sử gia đình có dị tật niệu đạo lệch vị trí ở khoảng 31% số bé trai mắc bệnh.

Các gen có liên quan đến nguy cơ mắc chứng dị tật niệu đạo bẩm sinh thường xuất phát từ sự mất cân bằng hormone androgen trong quá trình phát triển. Cụ thể, đó là các gen

ảnh hưởng đến các enzyme chuyển hóa androgen, thụ thể androgen và thụ thể estrogen. Ví dụ, sự biểu hiện của thụ thể androgen và 5 alpha-reductase loại 2 đã được xác định vị trí lần lượt ở biểu mô và mô đệm niệu đạo bụng trong quá trình phát triển. Những khiếm khuyết trong hoạt động của chúng có thể dẫn đến sự biến đổi cấu trúc niệu đạo bất thường và gây ra chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh. Một số hội chứng dị tật bẩm sinh cũng có thể biểu hiện bằng chứng hẹp niệu đạo bao gồm hội chứng WAGR , Denys-Drash, Smith-Lemli-Opitz, Opitz G và Frasier, cùng với gần 200 hội chứng khác.

Môi trường

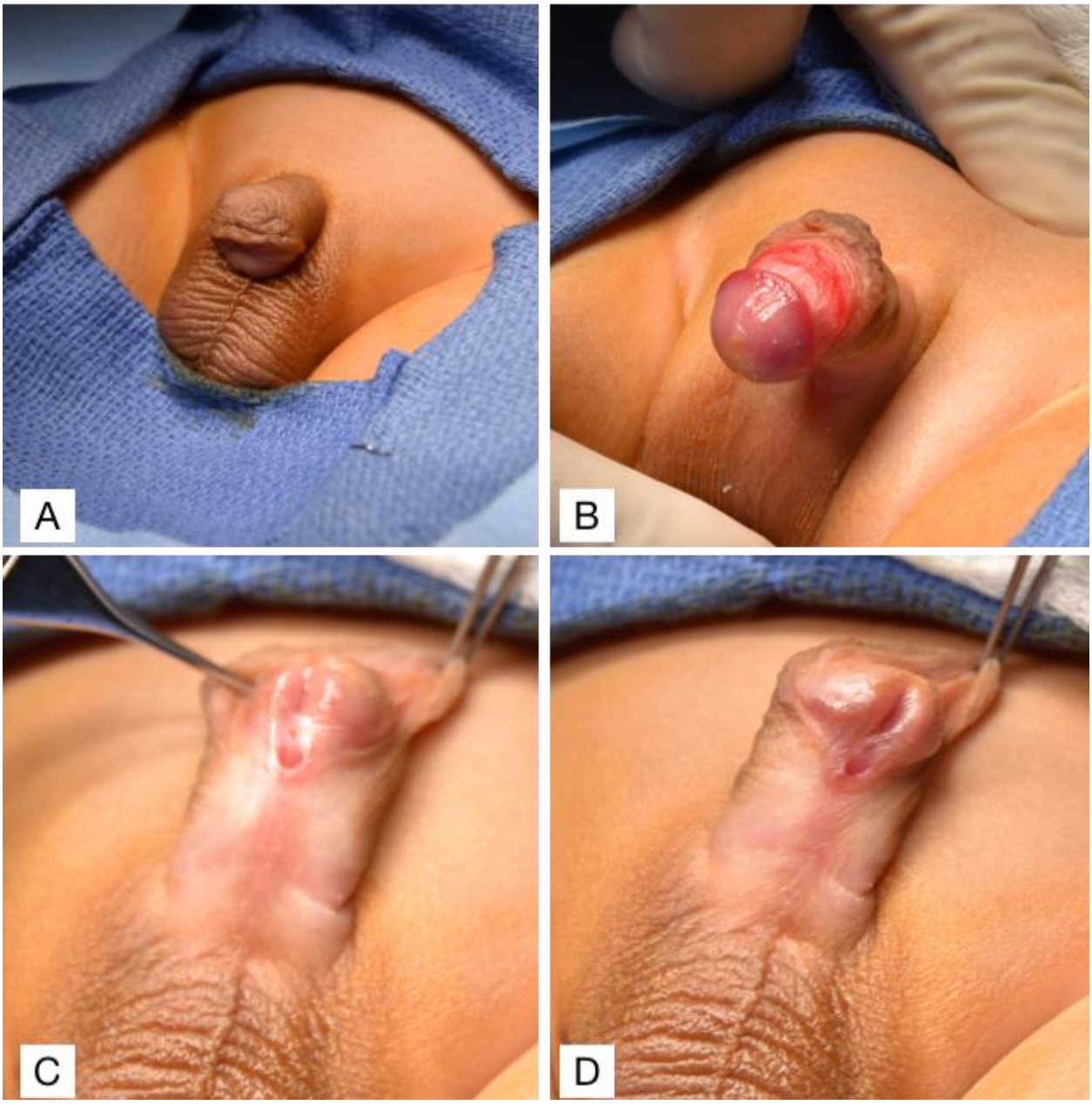
Có một giả thuyết về tác động kép liên quan đến sự phát triển của chứng hẹp niệu đạo, trong đó việc tiếp xúc với các chất gây rối loạn nội tiết trong môi trường có thể làm tăng cường ảnh hưởng của khuynh hướng di truyền đối với chứng hẹp niệu đạo.[17]Một số yếu tố phơi nhiễm được xác định có thể làm tăng nguy cơ mắc chứng dị tật niệu đạo bẩm sinh bao gồm việc mẹ sử dụng progestin trong thời kỳ mang thai, polybrominated diphenyl ethers (chất chống cháy), mẹ hút thuốc, cha sử dụng thuốc theo toa, mẹ tiếp xúc với diethylstilbestrol, mẹ bổ sung sắt và cha tiếp xúc với thuốc trừ sâu. Trong số đó, chỉ có việc mẹ sử dụng progestin, polybrominated diphenyl ethers, mẹ hút thuốc và cha sử dụng thuốc theo toa là được chứng minh là có ý nghĩa thống kê trong các nghiên cứu.

Chẩn đoán và đánh giá

Tật lỗ tiểu lệch vị trí cần được chẩn đoán ngay khi sinh trong quá trình khám sức khỏe sơ sinh kỹ lưỡng. Chống chỉ định cắt bao quy đầu ở trẻ sơ sinh vì bao quy đầu thường bị kẹt trong quá trình tái tạo niệu đạo, dù là bằng vạt mạch máu hay ghép tự do. Do đó, việc chẩn đoán trong giai đoạn sơ sinh là rất cần thiết để tránh loại bỏ mô bao quy đầu có sẵn và hữu ích bằng cách cắt bao quy đầu. Khám tiết niệu sinh dục kỹ lưỡng ở bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí sẽ cho thấy hai lỗ niệu đạo: 1) một hố niệu đạo cụt ở vị trí quy đầu bình thường và 2) một lỗ niệu đạo thực sự ở mặt bụng của dương vật. Các đặc điểm kinh điển khác liên quan đến tật lỗ tiểu lệch vị trí có thể có hoặc không bao gồm bao quy đầu có mũ trùm ở mặt lưng do thiếu bao quy đầu ở mặt bụng và cong dương vật ở mặt bụng. Sau khi chẩn đoán được xác lập, bác sĩ nên đánh giá thêm bệnh nhân về các dị tật bẩm sinh khác liên quan đến các nguyên nhân hội chứng. Tuy nhiên, khoảng 90% trường hợp là chứng hẹp niệu đạo đơn độc. Sự hiện diện đồng thời của chứng tinh hoàn ẩn hai bên và chứng lỗ tiểu lệch vị trí gợi ý một rối loạn phân hóa giới tính (DSD), mặc dù điều này được coi là phổ biến hơn ở các bé trai mắc chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần. Tuy nhiên, bất kỳ bệnh nhân nào mắc chứng hẹp niệu đạo và tinh hoàn ẩn hai bên đều nên được đánh giá bằng xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ, siêu âm vùng chậu và điện giải huyết thanh để sàng lọc tình trạng mất muối thứ phát do tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH).

Trong quá trình thăm khám tiết niệu, cần xem xét một số yếu tố khi cân nhắc phẫu thuật sửa chữa. Cần tiến hành khám tiết niệu sinh dục kỹ lưỡng bởi bác sĩ tiết niệu nhi khoa

giàu kinh nghiệm để xác định vị trí lỗ niệu đạo, thể tích quy đầu, chiều dài dương vật, mức độ cong dương vật, sự hiện diện của dị tật chuyển vị dương vật - bìu, và độ sâu cũng như chiều rộng của tấm niệu đạo. Chụp ảnh đường tiết niệu không được chỉ định và không cần thiết đối với trường hợp hẹp niệu đạo đơn thuần. Những đặc điểm phẫu thuật này, cùng với sở thích và kinh nghiệm của bác sĩ phẫu thuật, đóng vai trò quan trọng trong việc lập kế hoạch sửa chữa. Cuối cùng, cần thảo luận kỹ lưỡng về rủi ro và lợi ích của phẫu thuật với cha mẹ để cùng đưa ra quyết định.



Hình 2 (A) Cong dương vật ở bụng với bao quy đầu có mũ trùm ở lưng. (B) Cong dương vật ở bụng. (C & D) Hẹp niệu đạo dưới vành với bao quy đầu có mũ trùm ở lưng.

Lập kế hoạch và quản lý trước phẫu thuật

Đối với hầu hết các trường hợp hẹp niệu đạo xa, phẫu thuật sửa chữa là không cần thiết, đặc biệt là ở trường hợp hẹp niệu đạo quy đầu, nơi dòng nước tiểu thẳng. Nhiều bé trai mắc chứng này vẫn có chức năng tiểu tiện và sinh dục bình thường trong tương lai. Vị trí lỗ niệu đạo "bình thường" thường được coi là đầu xa của quy đầu. Nhiều trường hợp có sự khác biệt lớn về vị trí lỗ niệu đạo nhưng vẫn duy trì được chức năng sinh dục và tiểu tiện trong suốt thời kỳ trưởng thành ở nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo không được điều trị. Một cuộc khảo sát cho thấy nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo "nhẹ" hoặc ở đoạn xa mà không được điều trị thường gặp khó khăn trong quan hệ tình dục do cong niệu đạo, nhưng không có vấn đề đáng kể về đường tiết niệu so với nam giới bình thường.[35]Điều này cho thấy rằng việc sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch vị trí xa nên tập trung vào việc chỉnh sửa độ cong dương vật và tránh phẫu thuật tạo hình niệu đạo cùng các biến chứng liên quan.43 Ngoài ra, vô sinh được coi là vấn đề ở chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần, chứ không phải ở vị trí xa. Tuy nhiên, bệnh nhân mắc chứng hẹp niệu đạo đoạn đầu và giữa dương vật có thể bị tiểu không tự chủ hoặc dòng nước tiểu bị lệch hướng, khiến họ phải ngồi xuống để đi tiểu, hoặc gặp các vấn đề về thẩm mỹ có thể gây ra những ảnh hưởng về tâm lý tình dục trong tương lai. Do đó, nhiều bậc cha mẹ lựa chọn phẫu thuật sửa chữa chứng hẹp niệu đạo đoạn xa của con mình.

Về thời điểm phẫu thuật, hầu hết các bác sĩ tiết niệu nhi khoa đều đồng ý rằng phẫu thuật có thể được thực hiện bắt đầu từ 6 tháng tuổi. Điều này trùng khớp với hướng dẫn năm 1996 của ủy ban hành động thuộc Khoa Tiết niệu của Học viện Nhi khoa Hoa Kỳ, trong đó báo cáo rằng 6-12 tháng là độ tuổi chấp nhận được để phẫu thuật sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch vị trí.44 Khi lựa chọn các thủ thuật nhiều giai đoạn, mặc dù điều này không phổ biến trong trường hợp lỗ tiểu lệch vị trí xa, thì khoảng thời gian 6 tháng được khuyến nghị giữa các lần phẫu thuật để cho phép vết thương lành đúng cách. Đặc biệt, cần nỗ lực để hạn chế thời gian gây mê của trẻ, vì các tài liệu mới nổi lên bày tỏ lo ngại về ảnh hưởng của gây mê kéo dài đối với sự phát triển não bộ ở trẻ em dưới 3 tuổi.

Hiện vẫn còn tranh luận giữa các bác sĩ tiết niệu nhi khoa về việc sử dụng kích thích androgen trước phẫu thuật ở bé trai mắc chứng hẹp niệu đạo. Nhiều bác sĩ ủng hộ việc sử dụng phương pháp này ở bé trai mắc chứng hẹp niệu đạo nặng nhằm tăng chiều dài dương vật, chu vi quy đầu, độ mạch máu ở dương vật và độ chắc khỏe của mô để tối ưu hóa các đặc điểm của dương vật cho phẫu thuật sửa chữa. Tuy nhiên, một đánh giá hệ thống cho thấy rằng kích thích hormone trước phẫu thuật có liên quan đến tỷ lệ biến chứng sau phẫu thuật cao hơn ở bệnh nhân mắc chứng hẹp niệu đạo gần, mặc dù sự khác biệt này không đạt ý nghĩa thống kê. Khi cần thiết, chúng tôi sử dụng hai liều tiêm bắp testosterone dạng depo-testosterone 25 mg với khoảng thời gian sáu tuần giữa hai liều.

Dự phòng bằng kháng sinh và thuốc giảm đau

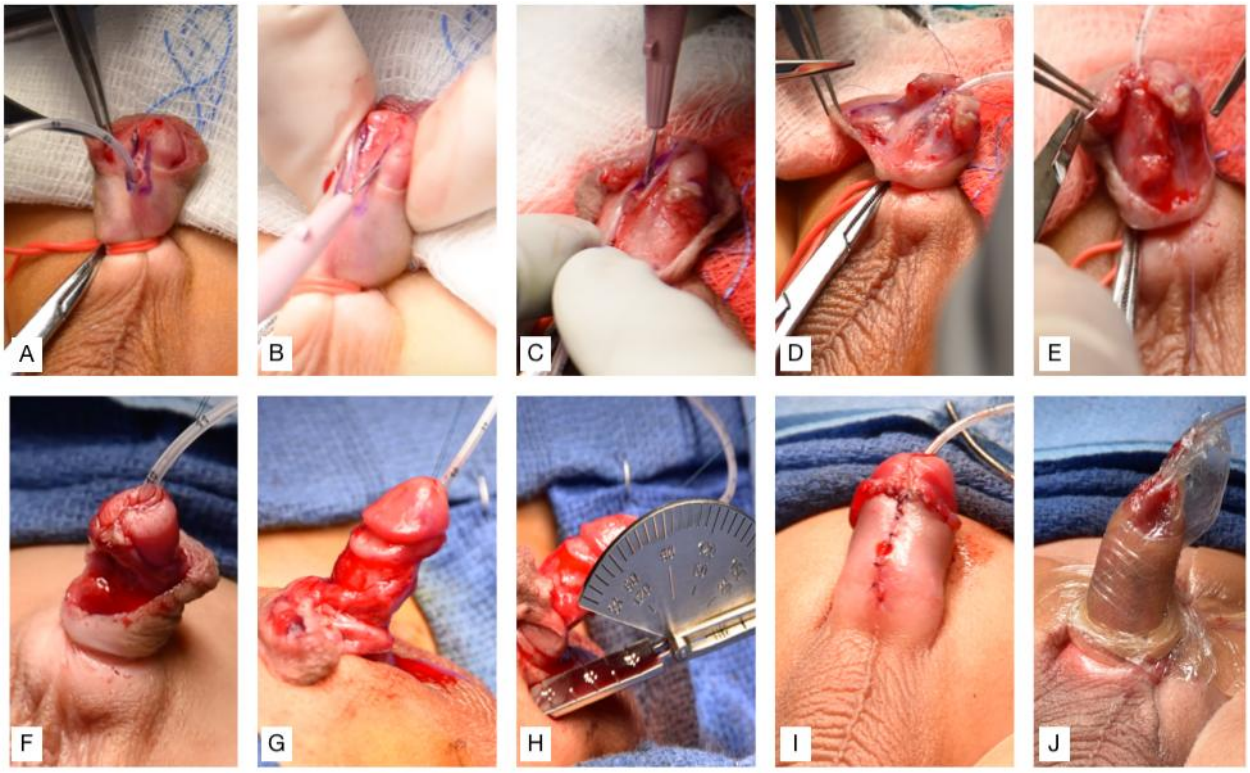
Việc sử dụng kháng sinh dự phòng thường được các bác sĩ tiết niệu nhi khoa áp dụng nhằm giảm thiểu nguy cơ nhiễm trùng vết mổ và đường tiết niệu, đặc biệt là trong các ca phẫu thuật đặt stent. Tuy nhiên, những lo ngại về tỷ lệ kháng kháng sinh ngày càng tăng đã đặt ra câu hỏi về hiệu quả của việc dự phòng kháng sinh. Các nghiên cứu hồi cứu không tìm thấy sự khác biệt đáng kể về nhiễm trùng vết mổ và nhiễm trùng đường tiết niệu khi có và không sử dụng dự phòng kháng sinh trước phẫu thuật trong phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh. Tuy nhiên, các nghiên cứu bổ sung với cỡ mẫu lớn hơn sẽ hữu ích trong việc làm rõ hơn hiệu quả của phương pháp này. Tại một số cơ sở, chúng tôi sử dụng cefazolin (30 mg/kg) tiêm tĩnh mạch như một biện pháp dự phòng kháng sinh trước phẫu thuật khi gây mê. Đối với dự phòng kháng sinh sau phẫu thuật, có báo cáo cho thấy 91% bác sĩ tiết niệu nhi khoa kê đơn kháng sinh sau phẫu thuật khi đặt ống thông niệu đạo. Tuy nhiên, một phân tích tổng hợp gần đây đánh giá tác dụng của việc dự phòng kháng sinh sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo cho thấy hiệu quả hạn chế trong việc ngăn ngừa các biến chứng nhiễm trùng và chậm lành vết thương, mặc dù nguy cơ sai lệch cao trong nhiều nghiên cứu. Hiện đang có một thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên có đối chứng quốc tế, đa tổ chức đang được tiến hành để đánh giá hiệu quả của biện pháp dự phòng sau phẫu thuật. Tại cơ sở của chúng tôi, chúng tôi kê đơn TMP-SMX đường uống 2 mg/kg mỗi ngày trong suốt thời gian đặt ống thông.

Việc cung cấp đủ thuốc giảm đau cho bệnh nhân đặc biệt quan trọng ở nhóm bệnh nhân này vì nhiều bé trai trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí còn quá nhỏ để có thể giao tiếp bằng lời nói. Nhiều kỹ thuật giảm đau khác nhau được sử dụng trong phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí, bao gồm gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống và gây tê thần kinh ngoại biên (gây tê thần kinh dương vật lưng và gây tê thần kinh sinh dục). Hiệu quả của các kỹ thuật khác nhau này và ảnh hưởng của chúng đến kết quả hậu phẫu vẫn đang được tranh luận. Một phân tích tổng hợp các thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên có đối chứng và các nghiên cứu quan sát so sánh gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống với gây tê thần kinh ngoại biên cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về việc sử dụng thêm thuốc giảm đau trong vòng 24 giờ sau phẫu thuật, nhưng điểm đau thấp hơn 24 giờ sau phẫu thuật khi sử dụng gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống. Các tác giả cũng báo cáo không có thêm nguy cơ biến chứng hậu phẫu nào khi sử dụng phương pháp gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống. Ngược lại, một phân tích tổng hợp khác đã tìm thấy mối liên hệ đáng kể giữa gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống và các biến chứng sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí, mặc dù dữ liệu này có thể bị ảnh hưởng bởi mức độ nghiêm trọng của dị tật niệu đạo lệch vị trí. Cần thêm dữ liệu làm rõ để xác định kỹ thuật giảm đau hiệu quả và an toàn nhất. Tại cơ sở của chúng tôi, bác sĩ phẫu thuật ưu tiên gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống trước phẫu thuật để kiểm soát cơn đau.

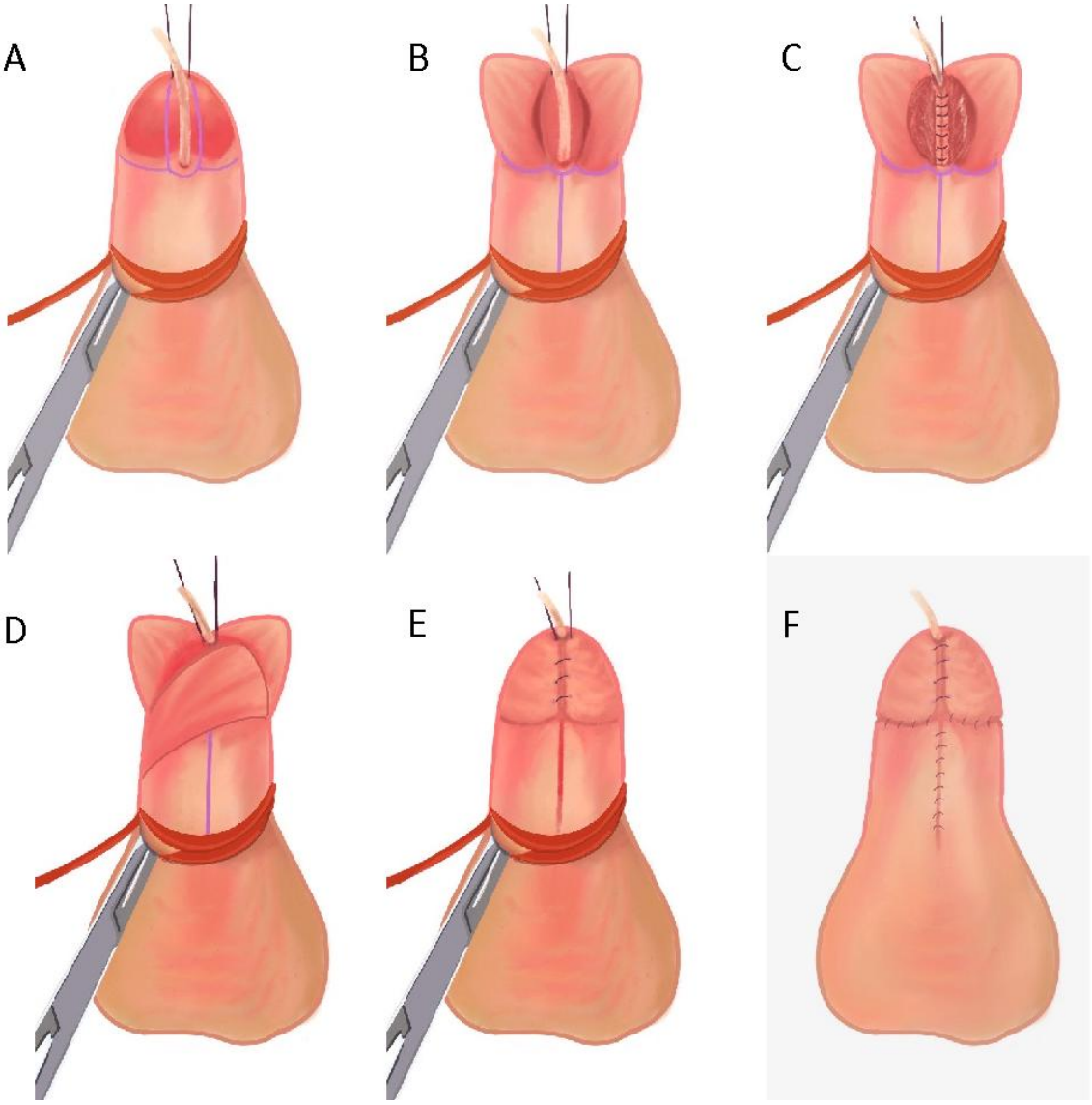
Phẫu thuật sửa chữa hẹp niệu đạo xa

Phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí cần hướng đến ba mục tiêu chính sau: khả năng đi tiểu thoải mái ở tư thế đứng, dòng nước tiểu phù hợp và hình dáng cũng như chức năng dương vật "bình thường". Mặc dù hình dạng dương vật có thể có sự khác biệt bình thường, mục tiêu điển hình là tạo ra một lỗ niệu đạo thẳng đứng, hình khe ở đầu xa của quy đầu. Hầu hết, nếu không phải tất cả, các ca phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch xa đều có thể đạt được những mục tiêu này khi sử dụng phương pháp tạo hình ống bằng vạt rạch (TIP). Kỹ thuật sửa chữa Thiersch-Duplay ban đầu đã được bổ sung và phổ biến bởi kỹ thuật TIP , được Snodgrass mô tả lần đầu tiên vào năm 1994. Sự điều chỉnh của ông bao gồm một vết rạch dọc sâu ở đường giữa của tấm niệu đạo lưng, cho phép mở rộng tấm niệu đạo để tạo điều kiện thuận lợi cho việc tạo ống. Đây là các bước được thực hiện tại cơ sở của chúng tôi, là một biến thể của kỹ thuật TIP;

1. Luồn ống thông 5-Fr qua lỗ niệu đạo hẹp, đặt các mũi khâu cố định ở cả hai bên của lỗ niệu đạo xa dự kiến, và đặt garô dương vật.
2. Tạo các vết rạch dọc trên mỗi cạnh của tấm niệu đạo, sau đó tạo một vết rạch ngang ở phía gần lỗ niệu đạo, nối hai vết rạch lại với nhau.
3. Tách vạt quy đầu và rạch một đường giữa ở mặt lưng của tấm niệu đạo.
4. Phẫu thuật tạo hình niệu đạo được thực hiện bằng chỉ khâu PDS 6-0 để khâu kín một lớp dưới biểu mô, với các mũi khâu liên tục trên ống thông nuôi ăn 5-French.
5. Một vạt da bìu bên được lấy và sử dụng để che đường khâu.
6. Phẫu thuật tạo hình quy đầu được hoàn thành bằng cách khâu nối lại các vạt quy đầu ở phía bụng.
7. Lột bỏ lớp da bao phủ dương vật đến tận gốc.
8. Cắt bỏ phần da quy đầu thừa và đo độ cong dương vật.
9. Khâu lại phần da bụng của thân dương vật.
10. Cố định ống dẫn thức ăn vào quy đầu và dán một lớp màng hydrocolloid mỏng, nén, không thấm nước và vô trùng, tiếp theo là một lớp băng dính trong suốt, mỏng, không thấm nước và vô trùng để giữ cho dương vật được nâng cao.



Hình 3 (A) Đưa ống thông nuôi ăn 5-Fr qua lỗ niệu đạo hẹp, đặt các mũi khâu cố định ở cả hai bên của lỗ niệu đạo xa tương lai và đặt garô dương vật. (B) Rạch dọc ở mỗi mép của tấm niệu đạo, sau đó rạch chéo nối hai mép. (C) Tách vạt quy đầu và rạch đường giữa của tấm niệu đạo. (D) Tạo hình niệu đạo. (E) Vạt cơ bìu được sử dụng để che đường khâu. (F) Hoàn thành tạo hình quy đầu bằng cách khâu lại vạt quy đầu. (G) Lột da dương vật. (H) Cắt bao quy đầu và đánh giá mức độ cong dương vật bằng thước đo góc. (I) Khâu lại da bụng. (J) Cố định ống thông nuôi ăn vào quy đầu và băng bó để giữ cho dương vật được nâng cao.



Hình 4 (A) Ống thông 5-Fr được luồn qua lỗ niệu đạo hẹp, các mũi khâu cố định được đặt ở cả hai bên của lỗ niệu đạo xa tương lai, và garô dương vật được đặt đúng vị trí. (B) Các vết rạch dọc trên mỗi mép của tấm niệu đạo, sau đó là vết rạch chéo nối hai mép. Mảnh da quy đầu được tách ra và tấm niệu đạo ở đường giữa được rạch. (C) Phẫu thuật tạo hình niệu đạo được thực hiện bằng chỉ khâu PDS 6-0 để đóng kín dưới biểu mô một lớp với các mũi khâu liên tục trên ống thông 5-French. (D) Mảnh da Dartos được sử dụng để che đường khâu. (E) Phẫu thuật tạo hình quy đầu được hoàn thành bằng cách khâu lại mảnh da quy đầu. (F) Khâu lại da bụng sau khi lột da và cắt bao quy đầu.

Kỹ thuật vạt da hình ống rạch (TIP) được chấp nhận rộng rãi là phương pháp lựa chọn hàng đầu để điều trị chứng hẹp niệu đạo xa. Tại cơ sở của chúng tôi, việc điều trị hẹp niệu đạo được thực hiện bằng một biến thể của kỹ thuật TIP , trong đó vạt da bìu được lấy từ mặt bên chứ không phải mặt lưng của dương vật, vì đây là phương pháp chúng tôi ưu tiên. Các kỹ thuật khác như phương pháp Mathieu, phương pháp sửa chữa vạt da đảo Duckett

và MAGPI cũng là những lựa chọn. Tuy nhiên, phương pháp TIP luôn được báo cáo là có tỷ lệ biến chứng thấp, đặc biệt là đối với các bác sĩ phẫu thuật có kinh nghiệm. Ngoài tỷ lệ biến chứng thấp, kết quả thẩm mỹ sau phẫu thuật TIP đã được đánh giá và xếp hạng tốt hơn so với phương pháp tạo vạt da đảo Mathieu và Duckett. Ưu điểm thẩm mỹ của phương pháp TIP là tạo ra lỗ niệu đạo dạng khe dọc, trái ngược với lỗ niệu đạo hình tròn trong phương pháp Mathieu. Ngoài ra, kỹ thuật khâu tạo hình niệu đạo trong phương pháp TIP cũng có sự khác biệt , có thể sử dụng chỉ khâu gián đoạn hoặc liên tục. Các nghiên cứu so sánh kỹ thuật khâu gián đoạn và khâu liên tục trong phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí ở đoạn xa không tìm thấy sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ biến chứng, do đó việc lựa chọn tùy thuộc vào sở thích của bác sĩ phẫu thuật.

Chăm sóc hậu phẫu và theo dõi sau phẫu thuật

Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí tại cơ sở của chúng tôi được thực hiện ngoại trú và bệnh nhân được xuất viện trong cùng ngày. Chúng tôi đặt ống thông tiểu cho tất cả bệnh nhân bằng ống thông mềm 5-French và cố định vào quy đầu bằng chỉ khâu giữ, giữ nguyên vị trí trong 5-7 ngày. Có câu hỏi đặt ra là liệu phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí nên được thực hiện có đặt stent, như thường thấy trong phẫu thuật chuyển hướng đường tiểu, hay không đặt stent, để ngăn ngừa co thắt bàng quang và khó chịu khi rút stent. Một phân tích tổng hợp các thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên có đối chứng và các nghiên cứu đoàn hệ đã so sánh tỷ lệ biến chứng sớm (co thắt bàng quang, tiểu khó , nhiễm trùng đường tiết niệu, hỏng stent, rò rỉ nước tiểu, chảy máu, bí tiểu, *v.v.) và muộn (hẹp lỗ niệu đạo, hẹp niệu đạo, rò, túi thừa, rách quy đầu và các tỷ lệ phẫu thuật lại khác) sau khi sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí đoạn xa bằng* phương pháp TIP có đặt stent so với không đặt stent . Không có sự khác biệt đáng kể nào về tỷ lệ biến chứng sớm hoặc muộn giữa phương pháp sửa chữa TIP có đặt stent và không đặt stent trong phân tích tổng hợp và nhóm nghiên cứu thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên (RCT) , tuy nhiên bằng chứng được đánh giá là có chất lượng thấp đến trung bình. Cần thêm các nghiên cứu RCT để thực sự xác định tác động của phương pháp này trong điều trị chứng hẹp niệu đạo xa.

Băng bó thường được sử dụng để tối ưu hóa quá trình lành vết thương sau phẫu thuật bằng cách thúc đẩy sự bất động, bảo vệ vị trí phẫu thuật, sự kết dính mô và lực nén. Hiện tại, vẫn chưa có sự đồng thuận về loại băng gạc hiệu quả nhất, hoặc liệu việc băng bó có mang lại lợi ích gì hay không. Một thử nghiệm ngẫu nhiên cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ biến chứng hoặc kết quả lâm sàng khi so sánh bệnh nhân được băng bó và không được băng bó sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí. Đáng chú ý, số lượng cuộc gọi sau phẫu thuật từ phụ huynh tăng đáng kể ở nhóm không băng bó. Chúng tôi sử dụng băng ép hydrocolloid, sau đó là băng dính giữ cho dương vật được nâng cao để giảm thiểu phù nề. Đối với bệnh nhân chưa biết tự đi vệ sinh, chúng tôi khuyên dùng hai lớp tã trong khi đặt ống thông tiểu. Chúng tôi tạo một lỗ trên tã trong để ống thông

tiểu có thể đi qua và dẫn nước tiểu vào tã ngoài. Ống thông tiểu và băng được tháo ra trong lần khám theo dõi hậu phẫu đầu tiên của bệnh nhân sau 5-7 ngày. Nếu bệnh nhân đã biết tự đi vệ sinh, chúng tôi sẽ giữ nguyên ống dẫn thức ăn và dẫn nước tiểu vào tã quần hoặc sử dụng ống thông bàng quang trên xương mu để dẫn lưu nước tiểu, nhưng không bao giờ đặt ống thông tiểu Foley. Chúng tôi kê đơn TMP-SMX đường uống 2 mg/kg mỗi ngày trong suốt thời gian đặt ống thông tiểu. Chúng tôi cũng kê đơn oxybutynin 0,2 mg/kg hai lần mỗi ngày cho đến khi tháo ống thông tiểu để ngăn ngừa co thắt bàng quang.

Gây tê thần kinh đuôi trước phẫu thuật giúp giảm đau sau phẫu thuật. Việc kiểm soát cơn đau thường được thực hiện thêm bằng cách sử dụng thuốc giảm đau NSAID liều thấp . Mặc dù có sự khác biệt trong việc kê đơn thuốc opioid cho trẻ em sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí, các bác sĩ tiết niệu nhi khoa đang có xu hướng loại bỏ phương pháp này. Một sáng kiến cải thiện chất lượng sử dụng giáo dục và phác đồ giảm đau không opioid được xác định trước đã thành công trong việc giảm kê đơn thuốc opioid sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí. Họ nhận thấy kết quả về mức độ đau và chức năng tương đương khi sử dụng luân phiên acetaminophen và ibuprofen, cho thấy có thể bỏ qua thuốc giảm đau opioid một cách an toàn mà vẫn đạt được hiệu quả kiểm soát cơn đau sau phẫu thuật.[57]Không bệnh nhân nào của chúng tôi được dùng thuốc giảm đau opioid, vì mục tiêu của chúng tôi là giảm thiểu tối đa việc trẻ em tiếp xúc với opioid.

Lịch tái khám sau phẫu thuật của chúng tôi là bệnh nhân quay lại phòng khám sau một tuần (để tháo băng), và sau đó tái khám vào các tháng thứ nhất, thứ ba, thứ sáu và thứ mười hai. Bệnh nhân cũng được lên lịch tái khám ít nhất một lần sau khi đã biết tự đi vệ sinh. Chúng tôi nhấn mạnh tầm quan trọng của việc tái khám sau phẫu thuật đối với phụ huynh nhằm tối ưu hóa kết quả và sự hài lòng của bệnh nhân, đặc biệt là vì các biến chứng có thể xuất hiện nhiều năm sau khi phẫu thuật.

Biến chứng

Đa số bệnh nhân trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo xa đều có kết quả phẫu thuật thành công. Tuy nhiên, một số bệnh nhân có thể phát sinh các biến chứng sau phẫu thuật cần can thiệp lại. Các biến chứng sớm có thể xảy ra bao gồm chảy máu, nhiễm trùng, vết mổ bị hở, tuột ống thông tiểu và tắc nghẽn đường tiết niệu. Các biến chứng muộn hơn có thể phát triển là rò niệu đạo ra da, hẹp lỗ niệu đạo, vết mổ quy đầu bị hở, hẹp niệu đạo mới, túi thừa niệu đạo và viêm quy đầu xơ teo (BXO).

Một đánh giá có hệ thống bao gồm 1872 bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch xa bằng kỹ thuật TIP trong 15 loạt ca bệnh cho thấy tỷ lệ rò niệu đạo ra da là 3,8%, tỷ lệ hẹp lỗ niệu đạo là 3,1% và tỷ lệ hẹp niệu đạo mới là 0%. Một đánh giá có hệ thống khác trên 624 bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch xa bằng kỹ thuật TIP trong 16 nghiên cứu cho thấy tỷ lệ rò niệu đạo ra da là 11,1%, tỷ lệ hẹp lỗ niệu đạo là 6,7% và tỷ lệ bung chỉ là 4,2%. Các biến chứng như vậy thường đòi hỏi phải phẫu

thuật can thiệp lại để ngăn ngừa tình trạng trở nên nghiêm trọng hơn. Đáng chú ý, phẫu thuật sửa chữa phần xa ban đầu có tỷ lệ phẫu thuật lại thấp hơn so với phẫu thuật sửa chữa phần gần thứ phát và ban đầu. Khi lên kế hoạch phẫu thuật lại, điều quan trọng là phải đợi ít nhất 6 tháng kể từ ca phẫu thuật ban đầu để cho phép các mô lành lại đúng cách.

Điểm chính

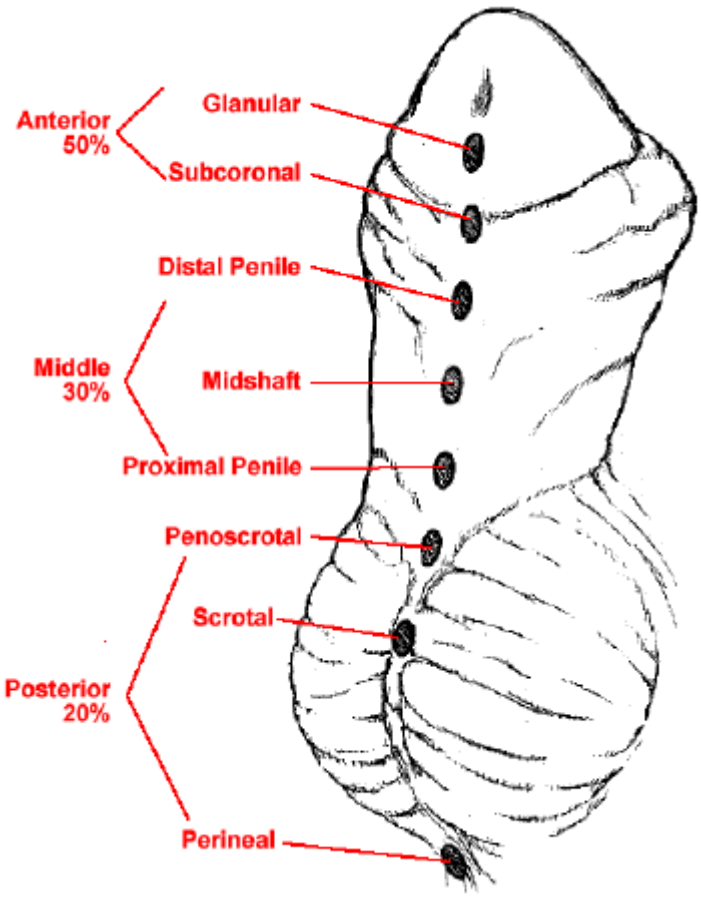
- Tật lỗ tiểu lệch vị trí là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh nam, xảy ra ở khoảng 1/200-300 ca sinh sống.
- Sự gián đoạn quá trình hợp nhất nếp gấp niệu đạo dẫn đến việc lỗ niệu đạo nằm ở mặt bụng của dương vật.
- Giả thuyết hai tác động: việc tiếp xúc với các chất gây rối loạn nội tiết trong môi trường làm tăng cường tác động của khuynh hướng di truyền đối với chứng hẹp niệu đạo.
- Khi khám, phát hiện hai lỗ niệu đạo: 1) một hố niệu đạo cụt ở vị trí quy đầu bình thường và 2) một lỗ niệu đạo thực sự ở mặt bụng của dương vật.
- Các đặc điểm điển hình khác liên quan đến tật lỗ tiểu lệch bao gồm bao quy đầu có mũ trùm ở mặt lưng và cong dương vật ở mặt bụng.
- Phẫu thuật điều trị tật lỗ tiểu lệch có thể được thực hiện bắt đầu từ 6 tháng tuổi.
- Kỹ thuật tạo tấm rạch hình ống (TIP) được chấp nhận rộng rãi như là phương pháp được lựa chọn để sửa chữa chứng hẹp niệu đạo xa.
- Các biến chứng thường gặp nhất sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí bao gồm rò niệu đạo ra da, hẹp lỗ niệu đạo, rách bao quy đầu và hẹp niệu đạo mới hình thành, mặc dù tỷ lệ này thấp đối với phẫu thuật sửa chữa phần xa.

Phần kết luận

Tật lỗ tiểu lệch vị trí là một trong những dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh nam. Nguyên nhân là do sự phát triển dương vật bị đình trệ, dẫn đến sự thất bại trong việc hợp nhất nếp gấp niệu đạo. Tật lỗ tiểu lệch vị trí có nhiều nguyên nhân, bắt nguồn từ khuynh hướng di truyền và các yếu tố môi trường. Cần phải khai thác bệnh sử và khám lâm sàng kỹ lưỡng để chẩn đoán chính xác tật lỗ tiểu lệch vị trí và đánh giá các đặc điểm nguy cơ của bệnh nhân. Phẫu thuật sửa chữa có thể được thực hiện sớm nhất là từ 6 tháng tuổi và thường được thực hiện bằng kỹ thuật tạo hình ống bằng vạt da rạch. Mặc dù phẫu thuật sửa chữa lỗ tiểu lệch vị trí ở đoạn xa luôn được báo cáo là có kết quả xuất sắc, nhưng cần theo dõi lâu dài để giám sát các biến chứng và đảm bảo sự hài lòng của bệnh nhân.

Chương 32: Tật lỗ tiểu thấp thể sau (Proximal Hypospadias)

Tật lỗ tiểu lệch vị trí được định nghĩa là lỗ niệu đạo nằm ở mặt bụng của thân dương vật, gần đầu dương vật. Như đã đề cập trong chương trước, tật lỗ tiểu lệch vị trí được phân loại theo vị trí của lỗ niệu đạo thành ba loại: xa, giữa và gần. Loại sau (nặng), chiếm 20% các trường hợp, kéo dài qua một phần ba gần của thân dương vật đến vùng đáy chậu. Nó có thể được phân loại phụ thêm thành loại sau dương vật (ở gốc thân dương vật), loại dương vật bìu (ở gốc thân dương vật phía trước bìu), loại bìu (trên bìu hoặc giữa các mô phồng sinh dục) hoặc loại nặng nhất, loại đáy chậu (phía sau bìu và phía sau các mô phồng sinh dục, Hình 1). Mặc dù việc phân loại tật lỗ tiểu lệch vị trí (hypospadias) thành lệch vị trí xa, giữa và gần trước đây dựa trên vị trí lỗ niệu đạo trước phẫu thuật, nhưng việc phân loại chính xác nhất nên được thực hiện tại thời điểm phẫu thuật, vì vị trí lỗ niệu đạo có thể thay đổi do niệu đạo kém phát triển ở vị trí gần hơn. Tật lỗ tiểu lệch vị trí nghiêm trọng thường đi kèm với cong dương vật về phía bụng (chordee), bao quy đầu không hoàn chỉnh hoặc bị "mũ trùm", và thể xốp không phát triển đầy đủ. Khoa nghiên cứu tật lỗ tiểu lệch vị trí (hypospadiology), một thuật ngữ do John W. Duckett, Jr. đặt ra, là ngành học nghiên cứu tất cả các khía cạnh của tình trạng này và bao gồm một lĩnh vực không ngừng phát triển và mở rộng. Tỷ lệ mắc chứng dị tật niệu đạo lệch vị trí (hypospadias) khoảng 1:200–300 ca sinh sống ở Mỹ. Sự gia tăng gần đây về tỷ lệ mắc bệnh có thể là do sinh non, trẻ sơ sinh nhẹ cân so với tuổi thai, cân nặng khi sinh thấp và tuổi mẹ từ 35 trở lên.

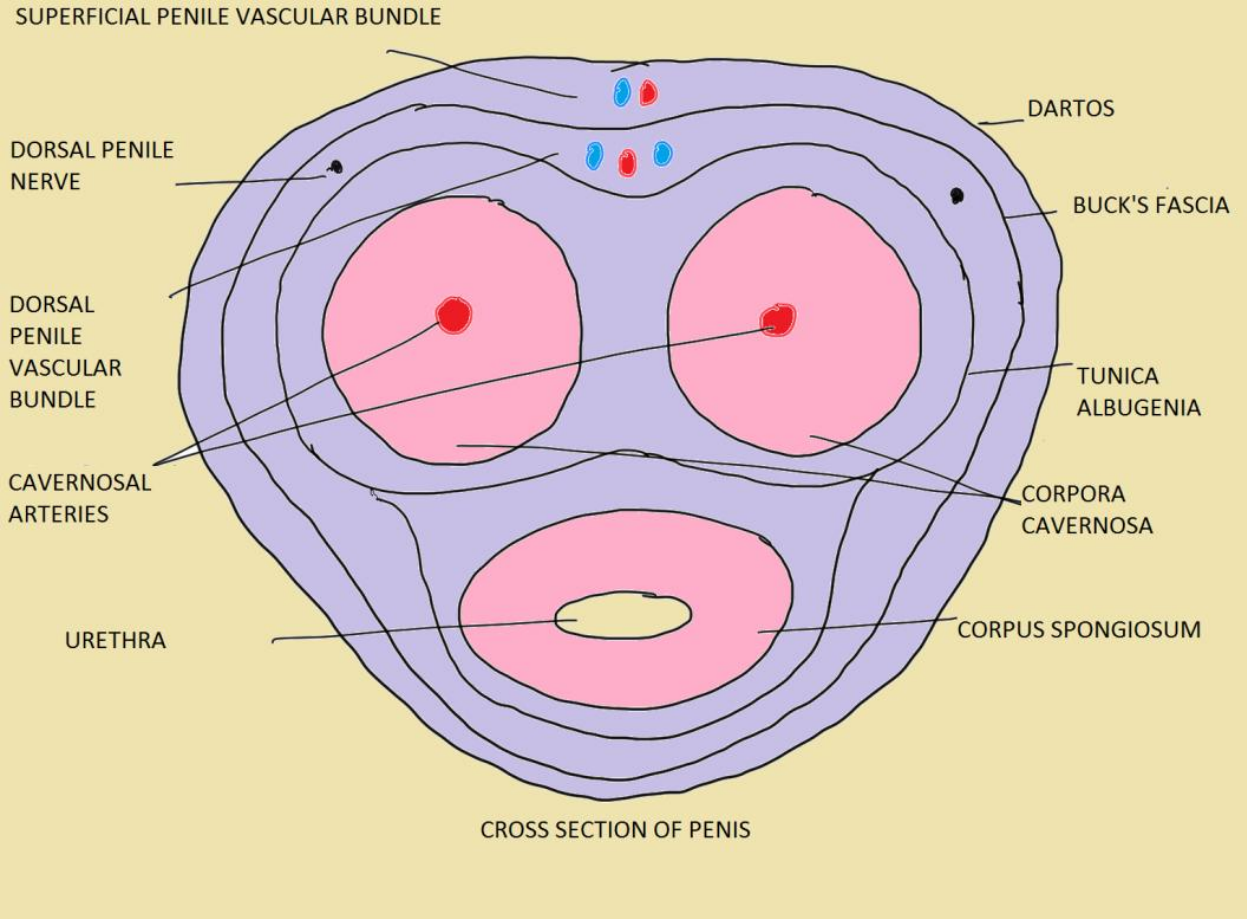


Hình 1. Phổ các biểu hiện của tật lỗ tiểu lệch vị trí.

Phôi học

Cơ quan sinh dục ngoài của nam giới phát triển dần các đặc điểm có thể nhận biết được vào tháng thứ 3 của thai kỳ. Thông thường, lỗ xoang niệu sinh dục kéo dài đến mặt bụng của củ sinh dục tạo thành rãnh niệu đạo. Lỗ niệu sinh dục nguyên thủy và rãnh niệu đạo được giới hạn ở hai bên bởi các nếp gấp niệu đạo. Củ sinh dục kéo dài để tạo thành dương vật, và các nếp gấp niệu đạo bắt đầu hợp nhất từ lỗ niệu sinh dục về phía đầu dương vật, dẫn đến sự hình thành niệu đạo dương vật vào cuối tuần thứ 14. Thể hang xuất hiện dưới dạng các cột trung mô đối xứng bên trong thân dương vật vào tuần thứ 7. Thể xốp hình thành do sự biệt hóa của các khối trung mô xung quanh niệu đạo dương vật. Trong trường hợp dị tật niệu đạo gần, người ta tin rằng các nếp gấp niệu đạo này không hợp nhất. Do sự ngừng trệ trong quá trình hình thành ống, dương vật phát triển không đồng đều ở mặt bụng so với mặt lưng.

Hiểu biết về giải phẫu dương vật sẽ giúp ích rất nhiều trong việc hiểu rõ quá trình điều trị chứng hẹp niệu đạo (Hình 2).



Hình 2. Các lớp cấu tạo của dương vật ở người trưởng thành bình thường.

Chứng hẹp niệu đạo nặng và các bệnh lý tiết niệu sinh dục liên quan khác

Do dị tật bẩm sinh phổ biến, tật lỗ tiểu lệch vị trí gần thường đi kèm với các dị tật bẩm sinh khác, cụ thể là chứng tinh hoàn ẩn trong 10% trường hợp. Thoát vị bẹn xảy ra ở tới 32% bé trai. rối loạn phát triển giới tính ở tối đa 27,3% và túi tiền liệt tuyến.

Trong trường hợp có dị tật niệu đạo nặng và tinh hoàn không sờ thấy được, cần phải loại trừ rối loạn phát triển giới tính (DSD) . Trong những trường hợp này, việc xét nghiệm nhiễm sắc thể là điều bắt buộc. Riêng tật lỗ tiểu lệch ở bìu cũng đủ để nghi ngờ rối loạn phát triển giới tính, đặc biệt khi nó đi kèm với chứng tinh hoàn ẩn hai bên. Nghi ngờ dị tật bộ phận sinh dục không rõ ràng ở những bệnh nhân bị hẹp niệu đạo với tinh hoàn không sờ thấy được; hẹp niệu đạo kèm theo dương vật nhỏ và chỉ có một hoặc không sờ thấy được tinh hoàn; trẻ sơ sinh có bộ phận sinh dục ngoài của nữ giới và khối u sinh dục ở môi âm hộ hoặc dính môi âm hộ và/hoặc phì đại âm vật.

Sự đánh giá

Bảng 1. Những điểm cần lưu ý khi đánh giá một trường hợp dị tật niệu đạo bẩm sinh.

Lịch sử	Lịch sử bổ sung	Bài kiểm tra	Kiểm tra bổ sung
tuổi, được nuôi dạy như con đực	Tiền sử thay đổi giọng nói, phát triển ngực	chiều dài dương vật kéo dài	thói quen (nam tính hoặc nữ tính)
Tiền sử đi tiểu từ mặt dưới dương vật	Tiền sử sử dụng hormone của mẹ trong thời kỳ mang thai	dây âm (không có/nhẹ <30˚/nặng >30˚)	sự phát triển của vú (phân loại theo Tanner)
độ cong bụng của dương vật	tiền sử gia đình mắc chứng hẹp niệu đạo	lỗ niệu đạo (hẹp/ không hẹp)	Lông nách (có hoặc không, phát triển theo kiểu nam hoặc nữ)
Dòng nước tiểu lệch khỏi đường giữa hoặc hẹp.	Tiền sử sảy thai nhiều lần hoặc bệnh cấp tính và nôn mửa trong giai đoạn sơ sinh.	Vị trí lỗ niệu đạo (tuyến/vành/đầu xa dương vật/giữa dương vật/đầu gần dương vật/dương vật-bìu/bìu)	Lông mu (có hoặc không, phát triển theo kiểu nam hoặc nữ)
tiền sử phẫu thuật bộ phận sinh dục		đầu dương vật (tròn/hình nón)	Sự không rõ ràng về bộ phận sinh dục ngoài (phân loại theo Prader trong một trường hợp rối loạn phát triển giới tính)
tinh hoàn ẩn		rãnh niệu đạo (nông/sâu)	
Tiền sử rối loạn cương dương và		tấm niệu đạo (rộng/hẹp/sẹo/mềm mại)	

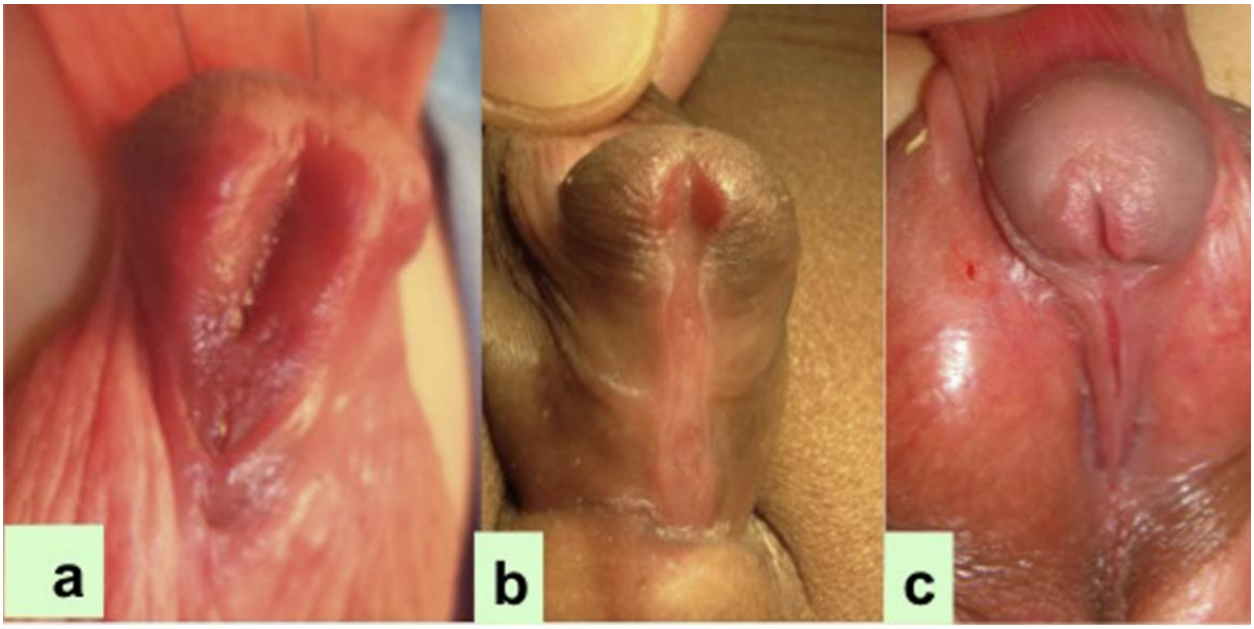
Lịch sử	Lịch sử bổ sung	Bài kiểm tra	Kiểm tra bổ sung
cong dương vật ở trẻ vị thành niên lớn tuổi.			
		bao quy đầu (có mũ trùm ở mặt lưng/đủ để tái tạo/không có)	
		vị trí xét nghiệm	
		kích thước tinh hoàn	
		bìu (phát triển tốt/chuyển vị dương vật-bìu/thiểu sản/màng da dương vật-bìu)	

Ngoài ra, điểm GMS (Quy đầu, Lỗ niệu đạo và Thân dương vật) dường như có tương quan với nguy cơ biến chứng phẫu thuật. Điểm GMS dựa trên kích thước quy đầu/chất lượng tấm niệu đạo, vị trí lỗ niệu đạo và mức độ cong dương vật. Arlen *và cộng sự* đã chứng minh sự gia tăng đáng kể về mặt thống kê trong khả năng xảy ra bất kỳ biến chứng hậu phẫu nào với mỗi đơn vị tăng lên trong tổng điểm GMS . Trong nghiên cứu của họ, 262 bé trai (tuổi trung bình 12,3 ± 13,7 tháng) đã trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh có điểm GMS trung bình là 7 ± 2,5 (G 2,1 ± 0,9, M 2,4 ± 1, S 2,4 ± 1) và thời gian theo dõi lâm sàng trung bình là 17,7 ± 9,3 tháng. Họ phát hiện 37 bé trai gặp 45 biến chứng. Mối quan hệ đáng kể giữa tổng điểm GMS và sự xuất hiện của bất kỳ biến chứng nào ($p < 0,001$) đã được quan sát; cứ mỗi đơn vị tăng điểm GMS , tỷ lệ mắc bất kỳ biến chứng hậu phẫu nào tăng lên 1,44 lần (khoảng tin cậy 95% , 1,24–1,68). Sự phát triển của lỗ rò niệu đạo-da được quan sát thấy ở 21 trong số 239 (8,8%) trường hợp phẫu thuật sửa chữa một thì và là biến chứng phổ biến nhất. Những người bị dị tật niệu đạo nhẹ (GMS 3–6), trung bình (GMS 7–9) và nặng (GMS 10–12) có tỷ lệ lỗ rò lần lượt là 2,4%, 11,1% và 22,6% ($p < 0,001$). Ngoài ra, mức độ cong dương vật được nhận thấy là một yếu tố dự báo độc lập về lỗ rò trong phân tích đa biến. Họ nhận thấy rằng bệnh nhân có độ cong dương vật về phía bụng lớn hơn 60° có nguy cơ phát triển lỗ rò cao gấp 27 lần so với bệnh nhân không bị cong dương vật (khoảng tin cậy 95% , 3,2–229).

Bảng 2. Điểm GMS .

Điểm số quy đầu (G)	Điểm số lỗ niệu đạo (M)	Điểm trục (S)
1. Quy đầu kích thước tốt; niệu đạo khỏe mạnh, có rãnh sâu.	1. Tuyến	1. Không có dây cung
2. Quy đầu có kích thước phù hợp; niệu đạo có rãnh, kích thước phù hợp.	2. Rãnh vành	2. Dây chằng nhẹ (< 30°)
3. Quy đầu nhỏ; niệu đạo hẹp, có xơ hóa hoặc phẳng.	3. Phần giữa hoặc phần xa của thân xương	3. Hợp âm vừa phải (30–60°)
4. Quy đầu rất nhỏ; tấm niệu đạo không rõ ràng, rất hẹp hoặc phẳng.	4. Phần thân gần, dương vật-bìu	4. Cong vẹo dây chằng nghiêm trọng (> 60°)

Việc đánh giá tấm niệu đạo cũng rất quan trọng vì tấm niệu đạo hẹp báo hiệu tiên lượng xấu hơn. Hai yếu tố chủ yếu hướng dẫn quyết định của chúng ta về cách sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần là chất lượng của tấm niệu đạo, và có lẽ quan trọng hơn, mức độ cong về phía bụng.



Hình 3. Chiều rộng của tấm niệu đạo giảm dần từ a đến c ở những bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí gần.

Điều tra

Hình ảnh

1. Trong trường hợp hẹp niệu đạo gần, cần thực hiện siêu âm để loại trừ các dị tật thận kèm theo, mặc dù các dị tật này cực kỳ hiếm gặp. Nếu có tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, cần thực hiện chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu (MUC). Ngoài ra, trong trường hợp dị tật bộ phận sinh dục không rõ ràng, MCU có thể giúp đánh giá sự hiện diện của di tích ống Müller. Những bệnh nhân này thường không có triệu chứng và không cần phẫu thuật cắt bỏ di tích thường quy. Đôi khi, việc cắt bỏ túi niệu đạo có thể cần thiết do nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, tiểu són hoặc hình thành sỏi. Trong quá trình phẫu thuật ở bệnh nhân bị hẹp niệu đạo gần, túi tiền liệt đôi khi có thể cản trở việc đưa ống thông vào bàng quang, khiến ống thông dễ bị mắc kẹt trong chính túi tiền liệt. Có thể khắc phục tình trạng này bằng một trong các phương pháp sau: i) phương pháp đặt hai ống thông, trong đó ống thông đầu tiên vô tình đi vào túi tiền liệt, sau đó một ống thông nhỏ hơn (kiểu Pháp) được đưa vào qua lỗ niệu đạo và ống thông này chắc chắn sẽ đi vào niệu đạo; ii) sử dụng dụng cụ Clutton để dẫn hướng ống thông niệu đạo; iii) trong các trường hợp khó khăn, có thể sử dụng dây dẫn mềm có hỗ trợ nội soi bàng quang để đưa dây dẫn vào bàng quang trước, sau đó một ống thông hở đầu có thể được đẩy qua dây dẫn để đến bàng quang.

Phân tích nhiễm sắc thể

Hướng dẫn về chứng tinh hoàn ẩn của AUA khuyến cáo rằng tất cả các bé trai bị tinh hoàn ẩn một bên hoặc hai bên và hẹp niệu đạo gần nghiêm trọng cần phải được kiểm tra thêm để loại trừ rối loạn biệt hóa giới tính (DSD), vì rối loạn này xảy ra thường xuyên hơn nhiều trong những trường hợp này. Các hướng dẫn được ban hành năm 2006 đã bao gồm chứng hẹp niệu đạo nghiêm trọng như một dạng của rối loạn phát triển giới tính 46,XY . Nguy cơ mắc DSD đặc biệt cao ở bé trai bị hẹp niệu đạo và tinh hoàn không sờ thấy được. Kaefer và cộng sự. Nghiên cứu đã kiểm tra 79 bệnh nhân có tiền sử hẹp niệu đạo và tinh hoàn ẩn. Những người có tinh hoàn không sờ thấy được, dù là một bên hay cả hai bên, có nguy cơ được chẩn đoán mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) cao gấp ba lần (khoảng 50% so với 15%). Nguy cơ mắc DSD tăng đáng kể ở trường hợp hẹp niệu đạo gần so với hẹp niệu đạo xa (64% so với 7%).Kết quả phân tích nhiễm sắc thể bình thường 46, XY có thể gây nhầm lẫn, đặc biệt ở các bé trai mắc các biến thể nghiêm trọng nhất. Các tác giả cũng ưu tiên tiến hành phân tích nhiễm sắc thể để chẩn đoán những bệnh nhân này, đặc biệt là những trường hợp dị tật niệu đạo nặng và tinh hoàn ẩn .

Androgen trước phẫu thuật

Việc sử dụng DHT hoặc testosterone trước phẫu thuật, có thể bằng cách bôi tại chỗ hoặc thường xuyên hơn là tiêm bắp, có thể dẫn đến tăng chiều dài và chiều rộng dương vật, và có thể làm tăng kích thước quy đầu. Ở những bệnh nhân bị dương vật nhỏ, testosterone đã được chứng minh là có lợi trong việc kích thích sự phát triển của dương vật. Quy trình sử dụng có thể khác nhau ở các cơ sở y tế khác nhau. Khuyến cáo sử dụng kem testosterone propionate 2% bôi tại chỗ lên dương vật ba lần mỗi ngày trong 3 tuần. Phương pháp sử dụng testosterone này dễ thực hiện và cho thấy hiệu quả tốt. Tuy nhiên, hiệu quả có thể thay đổi tùy thuộc vào việc tuân thủ sử dụng hàng ngày và lượng kem bôi. Sử dụng quá liều có thể dẫn đến hấp thu toàn thân, làm giọng nói trầm hơn và thay đổi hành vi ở trẻ trai trong trường hợp nghiêm trọng. Nên ngừng sử dụng ít nhất 3 tuần trước ngày phẫu thuật. Phương pháp tiêm testosterone vào bắp, 2mg/kg/liều, tổng cộng ba liều cách nhau 3 tuần, liều cuối cùng được tiêm ít nhất 2 tuần trước ngày phẫu thuật, là phương pháp đáng tin cậy hơn.

Giấy đồng ý phẫu thuật

Phải có sự đồng ý bằng văn bản đầy đủ thông tin sau khi đã cung cấp thông tin thích hợp, đầy đủ và kịp thời về quy trình phẫu thuật dự kiến và các quy trình thay thế khả thi phù hợp nhất với từng trường hợp cụ thể. Nhiều khi, quy trình có thể thay đổi tùy thuộc vào việc thăm khám dưới gây mê, do đó, cần thông báo trước cho cha mẹ về khả năng có nhiều lựa chọn phẫu thuật khác nhau. Phải cung cấp hình ảnh rõ ràng về kết quả, kết quả thẩm mỹ và các biến chứng có thể xảy ra (hình thành lỗ rò, hẹp hoặc bục vết mổ). Trong trường hợp dị tật niệu đạo gần, cha mẹ phải hiểu rằng con mình rất có thể cần phẫu thuật sửa chữa nhiều giai đoạn. Do đó, việc chuẩn bị cho gia đình và bệnh nhân về quy trình phù

hợp, đánh giá giải phẫu chính xác và thảo luận thẳng thắn về kết quả phẫu thuật và các biến chứng tiềm ẩn là cần thiết.

Thời điểm phẫu thuật

Học viện Nhi khoa Hoa Kỳ [AAP] khuyến nghị thời điểm phẫu thuật sửa chữa tự chọn ban đầu nên được thực hiện trong độ tuổi từ 6 đến 12 tháng. Dựa trên các nghiên cứu nhấn mạnh sự cân bằng giữa các tác động tâm lý tiêu cực tiềm tàng của phẫu thuật, rủi ro gây mê đối với trẻ, mức độ phát triển của dương vật cần thiết để tạo điều kiện cho việc sửa chữa thành công, và sự khác biệt trong quá trình lành vết thương khi các bé trai lớn lên. Belman *và cộng sự* đã chỉ ra rằng những bé trai được phẫu thuật chỉnh hình trước 12 tháng tuổi ít lo lắng hơn và có kết quả tâm sinh lý tốt hơn so với những bé trai được phẫu thuật chỉnh hình ở độ tuổi lớn hơn.

Mục tiêu của công cuộc tái thiết

1. Để cho phép tiểu tiện với vận tốc bình thường và dòng chảy tầng,
2. Để có được chức năng tình dục thỏa mãn với dương vật thẳng, và
3. Về mặt thẩm mỹ, đây là hình thành lỗ niệu đạo dạng khe với quy đầu được định vị tốt.

Các giai đoạn tái thiết

1. Điều chỉnh độ cong bụng
2. Phẫu thuật tạo hình niệu đạo
3. Phẫu thuật tạo hình quy đầu
4. Lớp phủ da

Kỹ thuật sửa chữa bằng phẫu thuật

Trong trường hợp hẹp niệu đạo gần, phương pháp điều trị thường được thực hiện theo từng giai đoạn. Có hai trường phái tư tưởng về điều trị hẹp niệu đạo gần:

1. sử dụng vạt da
2. quy trình ghép theo giai đoạn

Các phương pháp này phụ thuộc vào việc điều chỉnh độ cong ở mặt bụng. Trong những trường hợp hiếm hoi, sau khi bóc tách da mà không còn cong dương vật ở mặt bụng nữa, thì hoặc phương pháp sửa chữa bằng vạt rạch hình ống (TIP) hoặc vạt đảo đắp ngoài được sử dụng để tạo hình niệu đạo, mặc dù phương pháp sửa chữa TIP dài ít được ưa chuộng hơn do các biến chứng lâu dài. Nếu vẫn còn cong dương vật, một số bác sĩ phẫu thuật thích phương pháp sửa chữa theo từng giai đoạn, trong đó, sau khi chia tấm niệu

đạo, họ đặt một mảnh ghép bao quy đầu, và nếu không có sẵn, thì đặt một mảnh ghép niêm mạc má (BMG) ở giai đoạn đầu và sau đó tạo hình ống cho mảnh ghép ở giai đoạn thứ hai. Nếu sau khi bóc tách da mà vẫn còn độ cong ở mặt bụng trên 30 độ, thì việc điều chỉnh độ cong được thực hiện bằng vạt màng tinh hoàn (TVF), hoặc mảnh ghép màng tinh hoàn (TVG), hoặc SIS , hoặc da, hoặc bằng nhiều đường cắt ngang thể hang như Snodgrass đã giải thích. Phương pháp này được sử dụng ở giai đoạn đầu. Sau đó, phẫu thuật tạo hình niệu đạo được thực hiện ở giai đoạn thứ hai hoặc thứ ba của quá trình sửa chữa, dựa trên kỹ thuật chỉnh sửa cong dương vật về phía bụng.

Tóm lại, nếu sau khi lột da, chỉ số Chordee < 30,Khi đó có 2 lựa chọn: sửa chữa đầu mút động mạch chủ (không được hầu hết các bác sĩ phẫu thuật ưa chuộng) và chỉ sử dụng vạt da lưng.

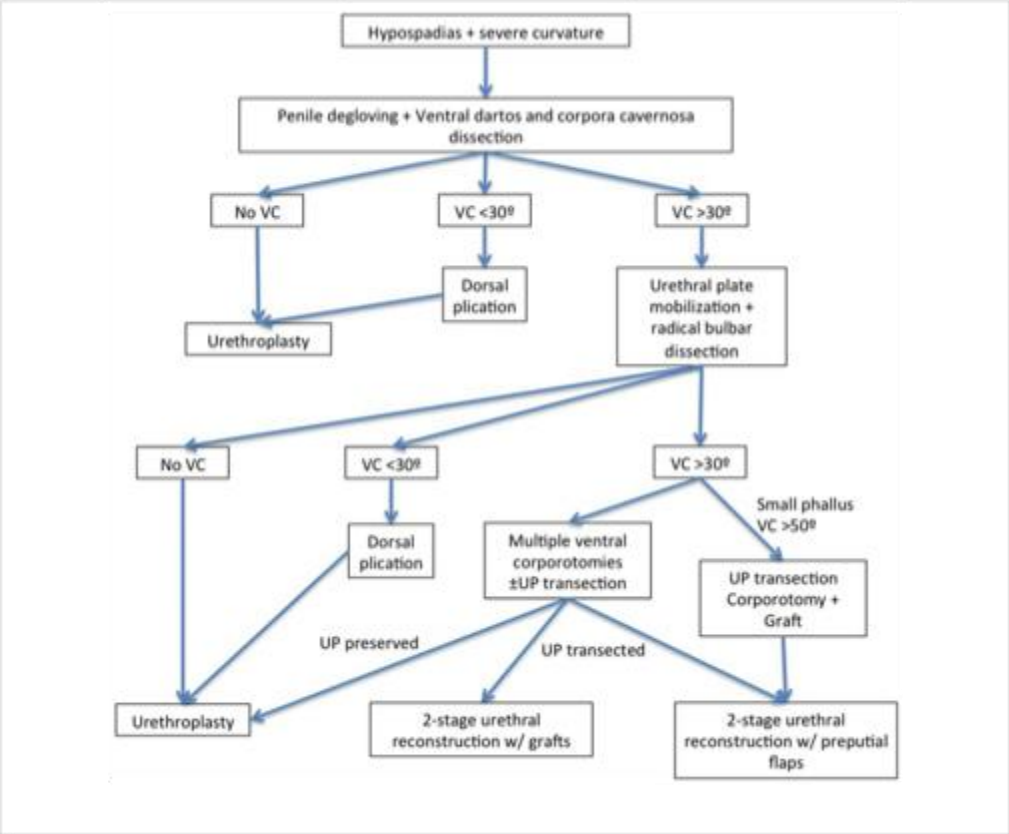
Nếu độ cong dương vật > 30˚, thì sẽ tiến hành chia tách tấm niệu đạo (UP). Nếu sau khi chia tách mà không còn cong dương vật, ta có thể sử dụng vạt da bao quy đầu lưng làm lớp lót hoặc tạo hình dạng tấm (theo phương pháp Duckett) hoặc sử dụng mảnh ghép da bao quy đầu hoặc mảnh ghép niêm mạc miệng (BMG) .

Điều chỉnh độ cong mặt bụng của dương vật

Tổng quan về Chordee

Phẫu thuật chỉnh cong dương vật là bước đầu tiên quan trọng nhất trong điều trị chứng hẹp niệu đạo gần, dù là phẫu thuật nhiều giai đoạn hay một giai đoạn duy nhất. Ở giai đoạn đầu, sau khi bóc tách da dương vật, mức độ cong dương vật được đánh giá bằng nghiệm pháp cương cứng nhân tạo. Nếu độ cong dương vật trên 30 độ, được đo bằng thước hoặc thước đo góc, thì bước tiếp theo là chia đôi tấm niệu đạo, thường được thực hiện ở đầu xa gần quy đầu. Ở giai đoạn này, độ cong ở mặt bụng được chỉnh sửa, sự chuyển vị dương vật-bìu được sửa chữa, da thân dương vật được bóc tách và tấm niệu đạo được chia đôi để chỉnh sửa độ cong.

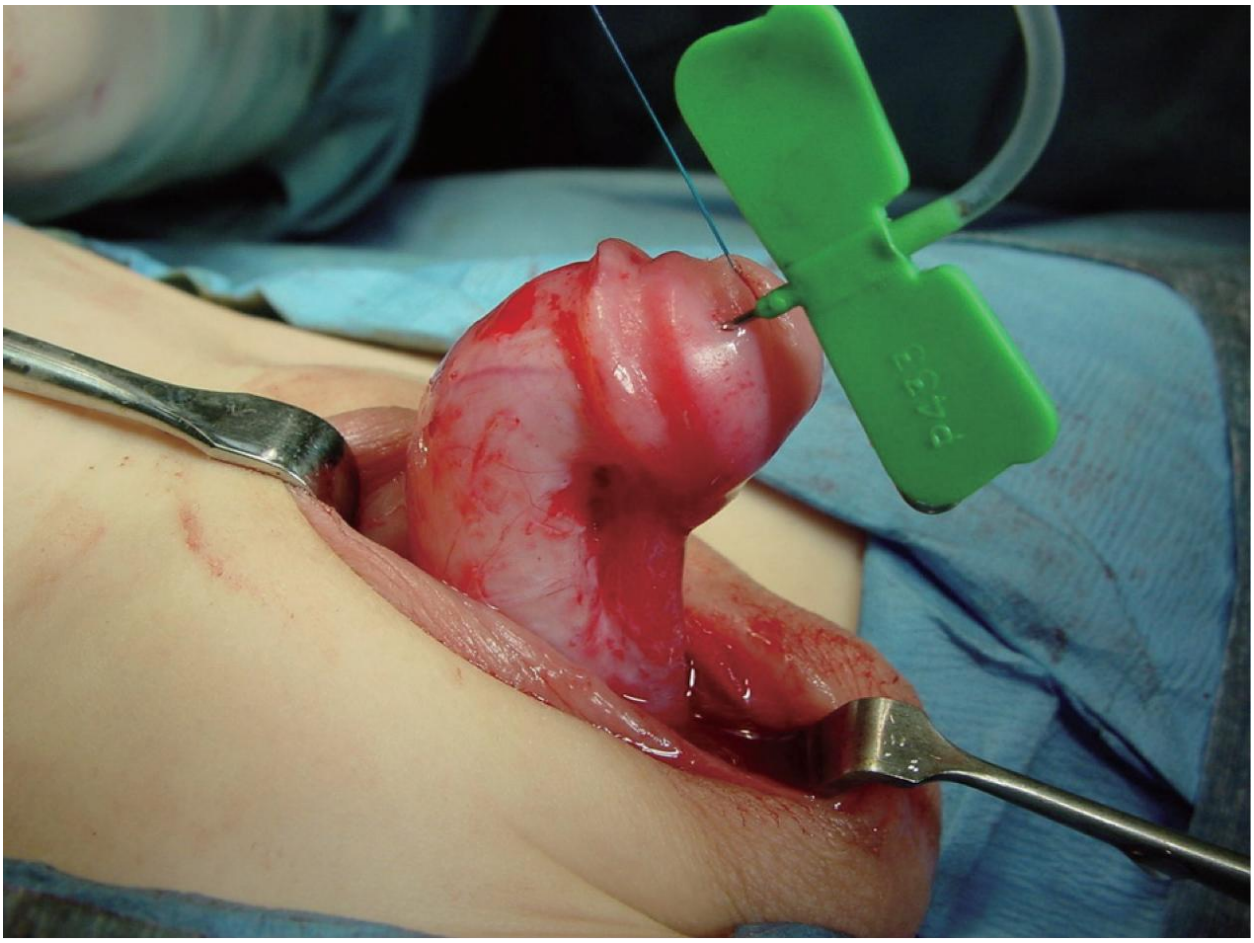
Moscardi *và cộng* sự đã chỉ ra rằng một tỷ lệ cao các trường hợp cong dương vật đã được giải quyết chỉ bằng cách bóc tách lớp da bao phủ dương vật, làm ngắn lớp da bụng và điều trị chứng xơ hóa lớp cơ bụng. Braga *và cộng sự* . Nghiên cứu đã xem xét tỷ lệ phục hồi độ cong dương vật sau khi phẫu thuật bóc tách da và màng bao cơ bìu ở 137 bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí. Trong đó, 9 trường hợp bị cong nhẹ (<30°), 44 trường hợp cong vừa (30–45°) và 85 trường hợp cong nặng (>45°). Tỷ lệ hồi phục hoàn toàn độ cong sau khi bóc tách da dương vật là 70% ở nhóm cong nhẹ, 30% ở nhóm cong vừa và 2,4% ở nhóm cong nặng.



Hình 4. Quản lý bệnh nhân mắc chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần dương vật và cong dương vật.

Đo độ cong của dây cung

Độ thẳng của thân dương vật được đo bằng nghiệm pháp cương dương nhân tạo, tức là kỹ thuật Gittes và McLaughlin. Trong thử nghiệm này, dung dịch muối sinh lý được tiêm qua kim nhỏ (25–27 gauge) vào mặt bên của thể hang hoặc vào quy đầu với dây garô ở gốc dương vật Hình 5.



Hình 5. Đo độ cong của dương vật trong quá trình phẫu thuật.

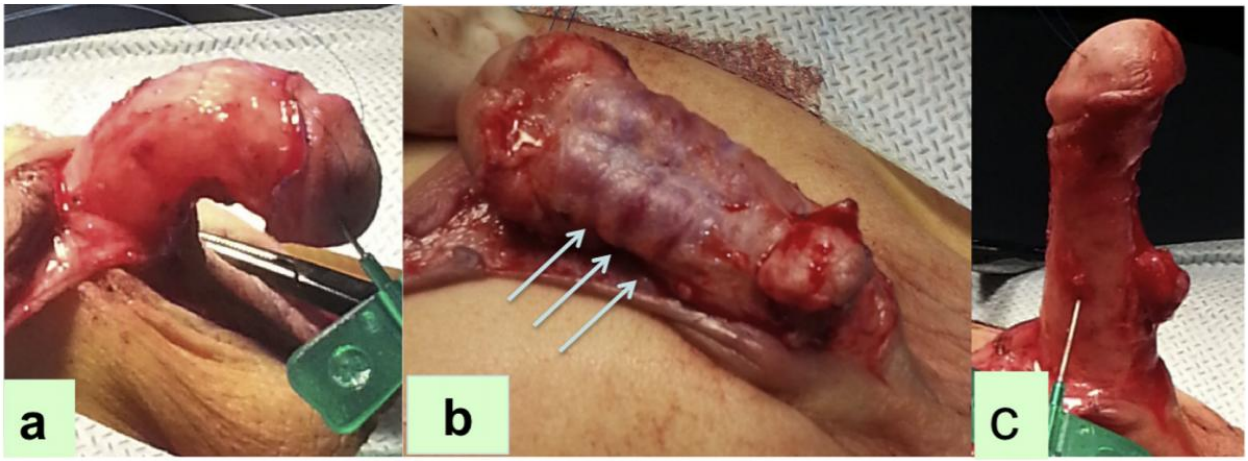
Tuy nhiên, ở phần lớn các trường hợp hẹp niệu đạo gần, sau khi bóc tách da, nếu khi cương cứng nhân tạo cho thấy độ cong dương vật vượt quá 30 độ, thì niệu đạo trên sẽ được chia ở đầu xa gần quy đầu, và niệu đạo gần được bóc tách để làm thẳng dương vật, cải thiện chiều dài dương vật và tránh tình trạng co rút do tấm niệu đạo ngắn và xơ hóa.[22]Các kỹ thuật kéo dài dương vật bao gồm thực hiện nhiều vết rạch ngang trên mặt bụng của màng bao tinh hoàn hoặc thực hiện một vết rạch ngang duy nhất và ghép hoặc vạt màng bao tinh hoàn, ghép SIS hoặc lớp hạ bì Hình 6.

Hình 6. Điều chỉnh độ cong dương vật bằng phương pháp cắt thể hang và sử dụng mảnh

ghép SIS để che phủ vùng vết mổ.

Duỗi dương vật còn sót lại sau phẫu thuật rạch trên

Trong những trường hợp cong dương vật vẫn còn tồn tại khi thực hiện nghiệm pháp cương cứng nhân tạo, sau khi chia UP, có hai cách để xử lý phần cong dương vật còn sót lại: phẫu thuật cắt bỏ thân dương vật, tức là rạch 3 đường ngang ở mặt bụng, không quá sâu, không cần ghép mô; hoặc cách khác mà các tác giả cũng sử dụng là rạch một đường ngang lớn rồi che phủ bằng ghép da, SIS , TVG hoặc TV FLAP Hình 7.



Hình 7 (a) Thử nghiệm cương dương nhân tạo cho thấy mức độ cong dương vật, (b) Nhiều vết rạch ngang thân dương vật, (c) Làm thẳng độ cong dương vật khi thử nghiệm lặp lại. [Trích từ: Một phương pháp thay thế để kéo dài phần bụng ở trẻ em bị cong dương vật nghiêm trọng cho phép che phủ bằng mảnh ghép trong quá trình sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí theo từng giai đoạn. Bruno Leslie, Bryce Weber, Rodrigo Romao, Walid Farhat, Darius Bagli, Armando Lorenzo, Joao Pippi Salle. *Tạp chí Tiết niệu* , Tập 221, Trang 11, 2011]

Trong kỹ thuật đầu tiên, ba vết rạch ngang thể hang được thực hiện ở mặt bụng, đầu tiên tại điểm cong tối đa từ 4 giờ đến 8 giờ, và hai vết rạch nữa cách vết đầu tiên 5 mm về phía gần và 5 mm về phía xa, xuyên qua lớp màng bao xơ cho đến khi mô cương cứng được nhìn thấy, và sau đó thử nghiệm được lặp lại. Các vết rạch thể hang này có thể được che phủ bằng niệu đạo gần tự nhiên, sau khi bóc tách phần gần, hoặc được che phủ bằng mảnh ghép bao quy đầu hoặc mảnh ghép niêm mạc miệng (BMG) .

Snodgrass đã thực hiện một nghiên cứu trên 43 bé trai mắc chứng hẹp niệu đạo gần và cong dương vật về phía bụng từ 30 độ trở lên sau khi bóc tách da và cắt ngang tấm niệu đạo. Những bệnh nhân có độ cong dương vật về phía bụng từ 30 độ trở lên vẫn còn tồn tại cũng được thực hiện 3 lần phẫu thuật mở thể hang về phía bụng mà không ghép thể hang để làm thẳng. Phẫu thuật tạo hình niệu đạo ghép từng giai đoạn được thực hiện bằng cách sử dụng bao quy đầu hoặc niêm mạc môi âm hộ. Họ nhận thấy độ cong bụng trung

bình là 70 độ, và phẫu thuật mở bao quy đầu được thực hiện ở 65% bệnh nhân, trong đó 88% sử dụng mảnh ghép bao quy đầu; ở những bệnh nhân còn lại, vết mổ mở bao quy đầu được che phủ bằng mảnh ghép da. Không có bệnh nhân nào được báo cáo là tái phát độ cong bụng, mặc dù 10 người (23%) gặp biến chứng trong quá trình theo dõi và 9 người phải phẫu thuật lại. Nhờ đó, khái niệm hiện tại về phương pháp sửa chữa tật lỗ tiểu lệch STaraighten And Close (STAC) hoặc Straighten and Graft (STAG) đã được Snodgrass và Bush phổ biến Hình 8.

Hình 8. Phẫu thuật sửa chữa bằng ghép tự thân tạo ống theo từng giai đoạn (STAG). (A) Ở giai đoạn đầu tiên, thực hiện từ một đến ba đường rạch ở mặt bụng qua lớp màng bao xơ, với đường rạch ở giữa đối diện với điểm cong tối đa. (B) Đánh dấu và lấy mô ghép bao quy đầu. (C) Mô ghép bao quy đầu được đặt ở mặt bụng của thân dương vật và sau đó được khâu cố định. (D) Hình dưới cùng hiển thị giai đoạn thứ hai của phẫu thuật. (E) Đánh dấu các đường rạch tạo hình niệu đạo và kéo dài dọc theo đường giữa của bìu. (F) Phát triển các cánh quy đầu. (G) Thực hiện tạo hình niệu đạo hai lớp và sau đó được phủ một lớp màng chắn bằng màng bao tinh hoàn. (H) Hình ảnh sau khi đóng vết mổ. [Trích từ: Snodgrass W: Phẫu thuật sửa chữa bằng ghép tự thân tạo ống theo từng giai đoạn cho chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần nguyên phát. *J Urol* 198:680–686, 2017].

Các vạt da có những hạn chế như nguồn cung cấp máu đến các mép, nguy cơ hẹp niệu đạo cao hơn và tỷ lệ hình thành túi thừa tăng lên do chúng ít được cố định vào thể hang bên dưới. Những nhược điểm này được khắc phục bằng kỹ thuật ghép da, trong đó nguồn cung cấp máu đồng đều cho mô ghép được cố định chắc chắn vào thể hang bên dưới, do đó làm giảm nguy cơ hình thành hẹp niệu đạo và túi thừa. Sơ đồ của Moscardi *et al* rất hữu ích trong việc cá thể hóa việc điều trị cong dương vật nghiêm trọng ở bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí gần Hình 4.

Nếp gấp lưng

Ở một số bệnh nhân mà độ cong vẫn còn tồn tại hoặc chỉ có độ nghiêng của quy đầu, hoặc nếu độ cong dương vật nhỏ hơn 30 độ, có thể thực hiện phẫu thuật gấp nếp mặt lưng, như phương pháp đã được Baskin phổ biến trước đây. Hiện nay, hầu hết các bác sĩ phẫu thuật

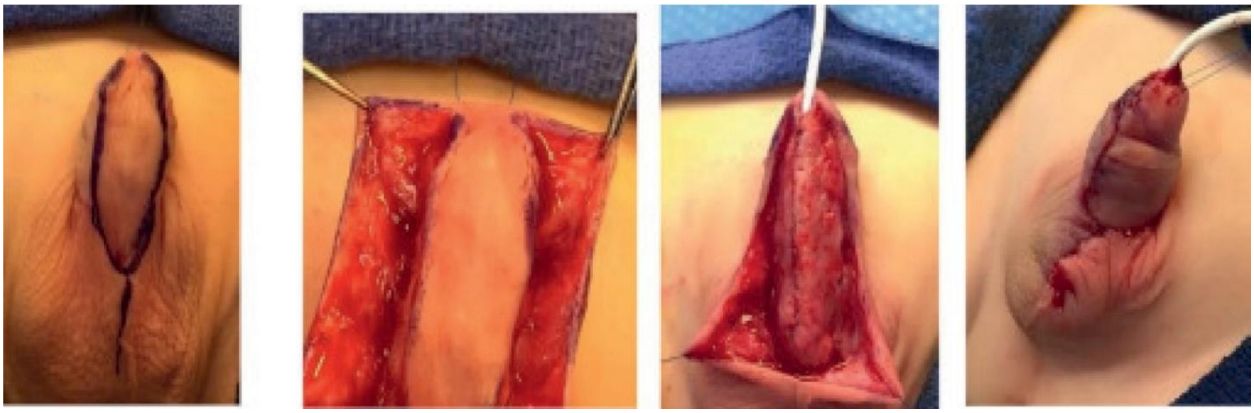
đều thực hiện phương pháp Nesbit hoặc phương pháp Nesbit cải tiến. Trong kỹ thuật này, một phần mô bao xơ mặt lưng bên hình thoi được cắt bỏ tại điểm cong tối đa và sau đó phần khuyết được khâu ngang bằng chỉ không tiêu như chỉ proline. Đã có một số cải tiến đối với kỹ thuật này được báo cáo, bao gồm cả việc gấp nếp mặt lưng mà không cần cắt bỏ màng bao dương vật.

Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh một thì

Thủ thuật này thường bao gồm khâu gấp mép lưng để chỉnh sửa độ cong dương vật ở mặt bụng, kết hợp với một số kỹ thuật tạo hình niệu đạo khác nhau tùy thuộc vào loại mô được sử dụng trong phẫu thuật; da bao quy đầu; da tại chỗ; hoặc ghép mô niêm mạc miệng. Một số phương pháp phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh một thì bao gồm:

Vạt da bao quy đầu ngang (ống Duckett); Trong phương pháp này, một vạt da bao quy đầu được lấy ra và tạo hình thành ống niệu đạo thay thế. Phương pháp này đã được Asopa cải tiến. Thay vì tạo hình ống cho vạt da trước khi cố định vào thân dương vật, phía bên trái của vạt da được neo vào bề mặt bụng của thân dương vật, ngay bên trái đường giữa. Sau đó, các mũi khâu Lembert gián đoạn được sử dụng để đóng vạt da ở đường giữa. Điều này làm giảm nguy cơ lộ biểu mô bên dưới chỗ sửa chữa. Các mũi khâu được kéo dài đến giữa quy đầu. Sau đó, vạt da được đặt cẩn thận lên đường khâu, và các cánh quy đầu được kéo lên trên phần tạo hình niệu đạo và vạt mạch máu. Phần đáy của vạt da hình ống được neo vào phần xa nhất của niệu đạo tự nhiên Hình 9. Quá trình tạo hình ống hai lớp được thực hiện, duy trì đường kính đồng đều suốt quá trình. Phương pháp này có thể hữu ích đối với những bệnh nhân bị cong niệu đạo nghiêm trọng sau khi đã phẫu thuật bóc tách da và chia đôi niệu đạo.

Phương pháp ghép vạt da đảo (Onlay Island Flap - OIF): OIF được chỉ định cho các bé trai có độ cong dương vật được chỉnh sửa sau khi bóc tách da dương vật và không cần phải chia tách một phần niệu đạo tương đối mỏng mà nếu không thì không thể tạo hình ống. Các đặc điểm nổi bật của phương pháp này và các kỹ thuật phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo một thì khác được trình bày dưới đây.



Hình 9 Phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí bằng vạt da bao quy đầu. (A) Hình ảnh

trước phẫu thuật. Da bụng màu hồng, bóng, cho thấy sự mỏng đi của thể xốp bụng. Mặc dù có lỗ tiểu dưới vành quy đầu, đây là một biến thể gần. (B) Sau khi bóc tách da, lỗ tiểu nằm ở chỗ nối dương vật - bìu và được đặt ống thông 8-Fr. (C) Cương cứng nhân tạo sau khi khâu gấp nếp mặt lưng cho thấy không còn cong dương vật. (D) Vạt da bao quy đầu được di động, với việc lấy cuống cơ bìu mềm mại từ da thân dương vật về phía gốc dương vật. (E) Một mép của vạt được cố định vào màng bao xơ. (F) Vạt được đo chiều rộng 12 mm với việc cắt bỏ biểu mô thừa. Sau đó, vạt được khâu kín trên một ống dẫn lưu, đưa mép biểu mô lại gần phần vạt đã được cố định trước đó. (G) Phẫu thuật hoàn tất. [Trích từ Kraft KH, Shukla AR, Canning DA: Hypospadias. *Urol Clin North Am* 2010; 37: 167–181.]

Tấm ốp đảo

- Màng da đảo được nâng lên từ bao quy đầu bên trong
- Tổng chiều rộng của tấm niệu đạo và vạt da phải nhỏ hơn hoặc bằng 12 mm, và được cắt tỉa cho phù hợp, đặc biệt là để thu hẹp vạt da phía gần nhằm ngăn ngừa sự hình thành túi thừa tại chỗ nối giữa niệu đạo mới và niệu đạo tự nhiên.
- Việc cung cấp máu cho da lưng không phụ thuộc vào mô dưới da.
- Có thể thực hiện trong trường hợp dị tật niệu đạo bẩm sinh ở bìu/tầng sinh môn.
- Không có sự hạn chế nào.
- Tỷ lệ rò hậu môn giảm xuống còn 15%.

Dựa trên bên

- Trong trường hợp hẹp niệu đạo gần kèm theo cong dương vật nhỏ.
- Đầu dương vật nhỏ hoặc phẳng
- Độ rộng của vạt được quyết định bởi tấm niệu đạo.
- Khâu đầu xa của vạt da cách đầu dương vật 2mm.
- Đường viền bên trái được khâu trước khi tách khỏi đường viền bên phải.

Sửa chữa vạt da đảo dạng ống

- Các trường hợp hẹp niệu đạo nặng cần phải cắt bỏ một phần tấm niệu đạo.
- Phẫu thuật chuyển vạt da hình ống từ lưng xuống bụng để tạo hình niệu đạo (DVTPTU)
- Tỷ lệ mắc bệnh túi thừa cao
- Tỷ lệ hình thành lỗ rò thấp

Phẫu thuật mở rộng đầu niệu đạo

- Được mô tả trong trường hợp một cậu bé có độ cong dương vật được điều chỉnh bằng phương pháp bóc tách hoặc gấp da kết hợp với một tấm niệu đạo phù hợp.
- Các điều chỉnh kỹ thuật bao gồm di động tấm niệu đạo và cắt ngang thể hang, trong trường hợp cong dương vật về phía bụng vẫn còn lớn hơn 30 độ sau khi lột da, nhằm tăng tính ứng dụng của phương pháp này.
- Tuy nhiên, phân tích của Snodgrass *et al* . Người ta cho rằng việc huy động mạnh mẽ mảng niệu đạo có thể dẫn đến thiếu máu nuôi dưỡng, làm tăng nguy cơ hình thành hẹp niệu đạo, điều này cuối cùng hạn chế khả năng áp dụng kỹ thuật TIP gần trong trường hợp tật lỗ tiểu lệch vị trí nặng kèm cong dương vật. Do nguy cơ biến chứng cao hơn, kỹ thuật này đã không còn được ưa chuộng và thay thế bằng các phương pháp sửa chữa hai giai đoạn khác, chẳng hạn như vạt Byars hoặc phương pháp STAG .

Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo hai giai đoạn

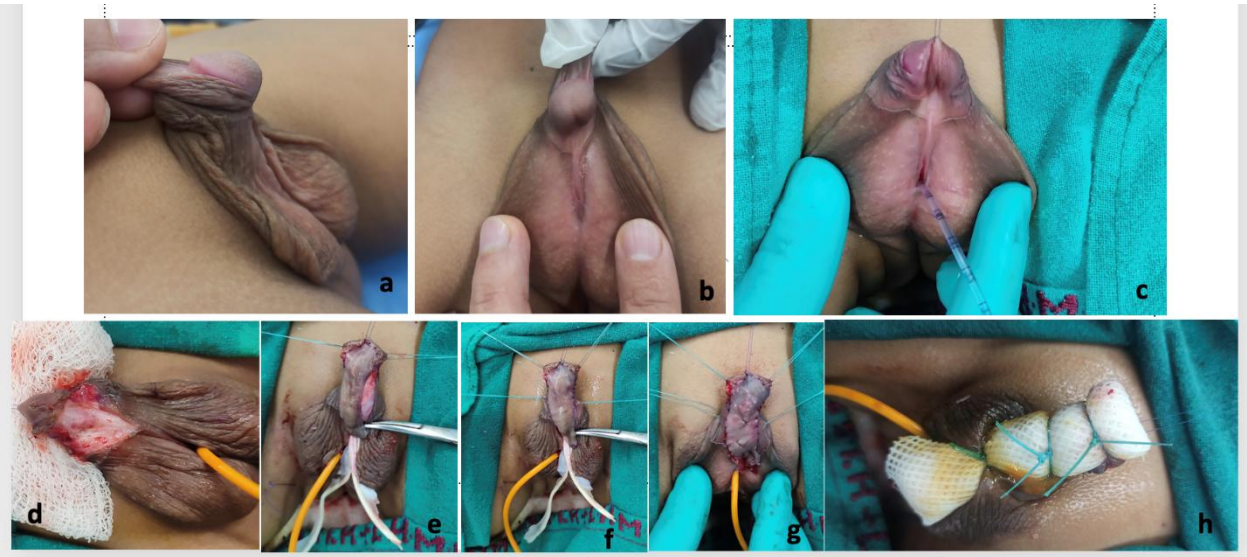
Các thủ thuật thường được thực hiện nhất cho chứng hẹp niệu đạo nặng

- Phương pháp sửa chữa hai giai đoạn của Byars:
    - Ở giai đoạn 1
        - Sửa lỗi dây cung
        - Phẫu thuật làm thẳng dương vật kèm theo loại bỏ phần mô liên kết niệu đạo ở mặt bụng được thực hiện.
        - Mảnh da bao quy đầu được tạo ra bằng cách tách da lưng được xoay để che phủ khuyết tật ở bụng.
        - Mở rộng quy đầu và đặt vạt da thích hợp.
    - Ở giai đoạn 2
        - Khu vực này được chia thành các ống niệu đạo.
        - Được thực hiện ít nhất sau 6 tháng kể từ giai đoạn 1.

Shukla *và cộng sự* đã thực hiện phẫu thuật sửa chữa chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần bằng kỹ thuật vạt Byar ở 700 bé trai trong khoảng thời gian 11 năm. Họ báo cáo có lỗ rò ở 21 (3%) bệnh nhân. Không ai bị đứt hoàn toàn niệu đạo, túi thừa niệu đạo hoặc hẹp lỗ niệu đạo. Trong loạt ca bệnh của họ, độ tuổi của bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi dao động từ 3 đến 12 tuổi và giai đoạn thứ hai được thực hiện ít nhất 1 năm sau ca phẫu thuật đầu tiên. Các tác giả nhấn mạnh những ưu điểm của vạt Byar: 1) là vạt da có mạch máu,

họ nhận thấy nó đáng tin cậy khi được sử dụng trong giai đoạn đầu, đồng thời, có lượng da có mạch máu dồi dào còn lại để che phủ vùng da bị tổn thương do chỉnh sửa cong dương vật, 2) sau khi hoàn thành thủ thuật, đạt được vẻ ngoài như đã cắt bao quy đầu, 3) không có hiện tượng co rút hoặc mất mô như trường hợp ghép mô được báo cáo trong nghiên cứu của họ.

- Phẫu thuật điều trị tật lỗ tiểu lệch vị trí bằng phương pháp ghép mô má/bao quy đầu hai giai đoạn theo phương pháp Bracka.[34]
    - Ở giai đoạn 1 Hình 10:
        - Mô sẹo cũ (nếu có) sẽ được cắt bỏ.
        - Các cánh quy đầu được huy động
        - Mảnh ghép niêm mạc má hoặc mảnh ghép bao quy đầu tự do được khâu lại để che phủ vùng bụng của vết sẹo đã cắt bỏ.
        - Vùng lấy mô niêm mạc má thường là môi hoặc má.
        - Không nên khâu lại vết thương niêm mạc sau khi lấy bỏ mảnh ghép.
    - Ở giai đoạn 2:
        - Tấm bảng được lập thành dạng bảng, thường được thực hiện sau 6 tháng.
        - Quy trình tốt để thực hiện lại phẫu thuật tạo hình niệu đạo.



Hình 10. Ảnh do Tiến sĩ Vikram Khanna, Phó Giáo sư, Khoa Phẫu thuật Nhi khoa, Trường Y Lady Harding và Bệnh viện Nhi Kalawati Saran, New Delhi cung cấp*: a) Hình ảnh trước phẫu thuật cho thấy chứng lỗ tiểu lệch vị trí dương vật-bìu kèm theo chuyển vị*

dương vật-bìu, cong dương vật và dương vật ngắn với bao quy đầu có mũ trùm ở mặt lưng; b) Hình ảnh nhìn nghiêng cho thấy mức độ cong dương vật và tấm niệu đạo; c) Ống thông nuôi ăn được đặt như một stent bằng phương pháp đặt ống thông kép; d) Bóc tách da thân dương vật và chỉnh sửa cong dương vật; e) Lấy mảnh ghép da bao quy đầu; f) Khâu mảnh ghép vào vùng cánh quy đầu bị tách và vùng tấm niệu đạo và thể hang; g) Cố định hoàn toàn mảnh ghép bằng cách khâu chéo; h) Băng bó vết thương trên mảnh ghép và để ống thông tại chỗ trong 1 tuần.

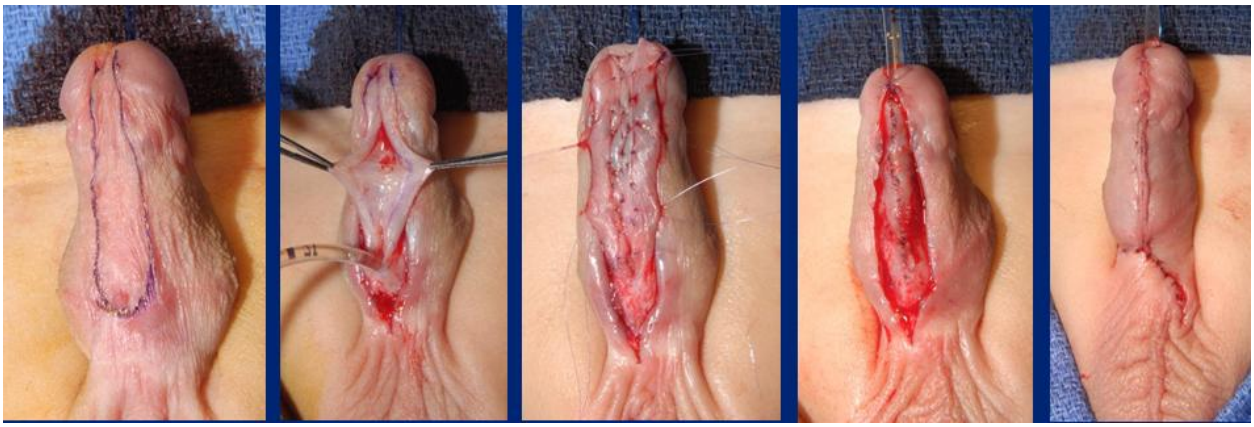
Bracka đã mô tả khái niệm về phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí hai giai đoạn.[34]Sau ít nhất 6 tháng kể từ giai đoạn phẫu thuật đầu tiên, giai đoạn thứ hai có thể được thực hiện. Trong quá trình phẫu thuật này, bất kỳ sự cong dương vật còn lại nào cũng được chỉnh sửa, tạo hình ống cho mảnh ghép được thực hiện, tạo niệu đạo mới, tạo hình lỗ niệu đạo và tạo hình quy đầu được thực hiện. Niệu đạo được tạo hình được che phủ bằng vạt da bìu hoặc vạt màng tinh hoàn. Trong thời đại ngày nay, phương pháp này đã được chấp nhận rộng rãi như một phương pháp điều trị chính cho bệnh nhân bị hẹp niệu đạo gần và cong dương vật. Trong loạt ca phẫu thuật sửa chữa hẹp niệu đạo hai giai đoạn ở trẻ em của Bracka, bao gồm 457 trẻ em (369 ca sửa chữa ban đầu và 88 ca sửa chữa thứ phát hoặc cứu vãn) và 143 người lớn (22 ca sửa chữa ban đầu và 121 ca sửa chữa thứ phát), tỷ lệ thành công là 5,7%. phát triển lỗ rò niệu đạo-da, 7% phát triển hẹp niệu đạo, và 4,6% phát triển chứng hẹp niệu đạo khởi phát muộn.

Việc sử dụng da từ bao quy đầu bên trong là một lựa chọn tuyệt vời vì mảnh ghép mỏng, mềm dẻo, không có lông và chịu được môi trường ẩm ướt. Mảnh ghép được lấy ra, lớp màng bìu được loại bỏ và nối vào mặt bụng của thể hang để tạo thành tấm niệu đạo mới. Việc tạo hình ống cho mảnh ghép thường được thực hiện sau đó, khoảng 6 tháng. Một trong những vấn đề...

Ưu điểm của việc sử dụng mảnh ghép bao quy đầu là tính sẵn có của mảnh ghép này. Điều này là do nhiều bệnh nhân bị hẹp niệu đạo gần và cong dương vật về phía bụng có lượng da dương vật rất ít, và toàn bộ phần da đó đều cần thiết và được sử dụng để tái tạo bề mặt dương vật trong giai đoạn đầu. Mặc dù việc sử dụng mảnh ghép để sửa chữa hẹp niệu đạo chủ yếu được sử dụng cho các ca phẫu thuật lại, một số nghiên cứu đã báo cáo kết quả tốt với phương pháp sửa chữa theo từng giai đoạn bằng cách sử dụng mảnh ghép bao quy đầu để điều chỉnh hẹp niệu đạo gần ban đầu.

Trong trường hợp không thể sử dụng hoặc không có sẵn da bao quy đầu, niêm mạc má được lấy từ vùng má trong và/hoặc vùng xương ổ răng môi dưới và ghép vào thể hang. Đặc tính của nó bao gồm tăng cường elastin, độ cứng tương đối giúp nâng đỡ tốt và cuối cùng làm giảm nguy cơ hình thành túi thừa niệu đạo và sa lỗ niệu đạo. Điều này làm cho nó phù hợp để sử dụng trong phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh. Trong quá trình lấy mảnh ghép niêm mạc má, cần tránh cắt ngang khóe miệng vào môi dưới, để tránh gây

biến dạng thẩm mỹ khuôn mặt. Thứ hai, cần cẩn thận tránh ống Stensen khi lấy niêm mạc từ má trong.



Hình 11. Quá trình tạo ống của mảnh ghép niêm mạc má.

Dựa trên các tài liệu hiện có, ghép bao quy đầu là phương pháp được ưu tiên trong các trường hợp ban đầu, các phương pháp ghép khác bao gồm ghép lưỡi và ghép niêm mạc má. Trong các trường hợp hẹp niệu đạo gần, hầu hết thời gian, chúng ta có thể sử dụng niêm mạc bao quy đầu, vốn không thực sự là da bao quy đầu, mà có bề mặt bóng, làm mảnh ghép, và chúng ta không gặp phải tình trạng thiếu da ở giai đoạn đầu, vì chúng ta không che phủ dương vật bằng da trong giai đoạn đặt mảnh ghép ban đầu.

Trong một loạt 43 bé trai đã hoàn thành cả hai giai đoạn và được theo dõi sau phẫu thuật, Snodgrass và Bush kết luận rằng phương pháp ghép tự thân tạo ống theo từng giai đoạn đã tạo ra dương vật thẳng với lỗ niệu đạo mới ở vị trí bình thường ở 77% các bé trai mắc chứng hẹp niệu đạo gần nghiêm trọng nhất. Tỷ lệ này tăng lên 98% sau 1 hoặc 2 lần phẫu thuật lại do biến chứng. Trong loạt nghiên cứu của họ, họ cũng không tìm thấy sự tái phát của cong dương vật về phía bụng sau 3 lần cắt bao quy đầu mà không ghép bao quy đầu [Snodgrass]. Độ cong dương vật trung bình về phía bụng của những dương vật này là 70 độ, và việc cắt bao quy đầu được thực hiện ở 65%, ghép bao quy đầu được sử dụng ở 88%.

Quản lý và chăm sóc sau phẫu thuật

Hệ thống dẫn lưu nước tiểu

Cần đảm bảo dẫn lưu bằng cách đặt ống thông dạ dày cho trẻ sơ sinh tại chỗ sau khi phẫu thuật. Chúng tôi thường sử dụng ống thông 6F hoặc 8F cho trẻ nhỏ và 10F đến 12F cho trẻ lớn hơn, thanh thiếu niên và người lớn. Cần cẩn thận đặt đầu ống thông bên trong bàng quang sao cho không gây co thắt bàng quang do kích thích vùng tam giác bàng quang và không bị thắt nút bên trong do chiều dài ống thông để lại bên trong quá dài. Tốt nhất là nên sử dụng ống thông silicon.

Băng bó

Băng được quấn theo hình tròn quanh thân dương vật sau khi đã lót đủ lớp đệm lên vùng bìu đã được khâu vá. Băng không được quá chặt cũng không được quá lỏng, và đầu dương vật phải được nhìn thấy hoặc lộ ra để dễ dàng kiểm tra bằng mắt thường trong thời gian hậu phẫu.

Một phương án khác là băng bó vết thương và cố định vào thành bụng bằng băng dính vô trùng hoặc băng kẹp giữa hai lớp băng Elastoplast.

Trong quá trình sửa chữa theo từng giai đoạn, khi sử dụng mảnh ghép ở giai đoạn đầu, chúng tôi sử dụng băng buộc Hình 10 để cố định mảnh ghép, và băng này sẽ được tháo ra sau một tuần. Mảnh ghép bên dưới được cố định vào thể hang bên dưới bằng các mũi khâu chéo. Băng buộc giúp lấp đầy bất kỳ khoảng trống nào giữa mảnh ghép và thể hang bên dưới, hút hết dịch thừa và hỗ trợ sự tiếp xúc tốt hơn của mô ghép.

Biến chứng

Tóm tắt ngắn gọn về các biến chứng chính sau phẫu thuật có thể liên quan đến phẫu thuật tạo hình niệu đạo hoặc các biến chứng về da.[7]

Biến chứng của phẫu thuật tạo hình niệu đạo

- Rò
- bong đầu dương vật
- Các triệu chứng tắc nghẽn do hẹp niệu đạo (rặn tiểu, tiểu lâu, nhiễm trùng đường tiết niệu và/hoặc bí tiểu)
- Hẹp niệu đạo
- Túi thừa niệu đạo

Biến chứng da

- Hoại tử da
- Xoắn dương vật > 30 độ - góc giữa mặt phẳng quy đầu thẳng đứng bình thường và mặt phẳng quy đầu thẳng đứng thực sự > 30 độ so với đường giữa (chỉ rõ theo chiều kim đồng hồ hay ngược chiều kim đồng hồ)
- Rò bao quy đầu - tổn thương dạng rò ở da bao quy đầu nhưng không tiếp xúc với lòng niệu đạo.
- Tách rời bao quy đầu sau phẫu thuật tái tạo bao quy đầu: khiếm khuyết ở da bao quy đầu tạo ra bao quy đầu không hoàn chỉnh.
- Lichen sclerosus

Các biến chứng sớm cũng có thể bao gồm thiếu máu cục bộ quy đầu, hoại tử vạt bao quy đầu, tắc nghẽn ống thông, tuột ống thông sớm và nhiễm trùng vết thương. Các biến chứng muộn bao gồm hình thành lỗ rò niệu đạo-da, bong quy đầu, hẹp lỗ niệu đạo, cong dương vật tái phát hoặc còn sót lại, hẹp niệu đạo, bong niệu đạo và túi thừa niệu đạo.

Bảng 3 đã nêu bật các biến chứng của các nghiên cứu ghép da hai giai đoạn khác nhau, [a]) chỉ có 48 (trong số 140) bệnh nhân được điều trị bằng phương pháp hai giai đoạn sử dụng mô ghép bao quy đầu, [b)] 15 (30%) bệnh nhân gặp nhiều biến chứng, [c)] 44 trường hợp là ca phẫu thuật lần đầu và 8 trường hợp là phẫu thuật lại.

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
Ferro, 2002	34	1–48 (khoảng)	gần	ghép bao quy đầu giai đoạn 2	8 (24%)	0	4 (11,7%)	1 (3%)	1 (3%)	2 (6%)	—	—
Johal, 2006	62	26 (trung vị)	phần giữa thân máy / phần	ghép hai giai đoạn	11 (18%)	3 (5%)	3 (5%)	0	0	0	3 (5%)	Dòng chảy lệch hướng 2

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
			gần									(3 %)
Pippe Salle, 2016	48 [a]	29,6 (trung vị)	gần	ghép hai giai đoạn	16 (33, 3%)	0	7 (14, 5%)	1 (2 %)	1 (2 %)	5 (10, 4%)	2 (4, 1%)	—
Faure, 2016	52	34 (trung vị)	gần / redoc	Ghép mô 2 giai đoạn (mô bao quy đầu/ BMG)	20 (38, 4%)	8 (15, 3%)	1 (1,9 %)	4 (7, 6%)	1 (1,9 %)	8 (15, 3%)	0	—
Sakr, 2017	23	12	làm lại	2 giai đoạn (ghép lưỡi)	3 (13 %)	0	1	0	0	2	0	—

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
Snodgrass, 2017	43	22	gần	2 giai đoạn	10 (24%)	0	7 (16,2%)	0	1 (2,3%)	2 (4,6%)	0	—
Lanciotti, 2017	50	63,6	gần	2 giai đoạn (ghép bàng quang)	23 (46%) [b]	4 (8%)	0	15 (30%)	6 (12%)	9 (18%)	5 (10%)	Sa niệu đạo 7 (14%)

Bảng 4 đã nêu bật các biến chứng của các nghiên cứu sửa chữa vạt da hai giai đoạn khác nhau. [a]) Kỹ thuật hai giai đoạn kết hợp với TIP xa và vạt Byars dạng ống, [b)] - VC được đánh giá lại trong quá trình hai giai đoạn với sự cương cứng nhân tạo, [c)] 37 trường hợp được thực hiện trong 2 quy trình, [d)] 6 trường hợp có ống bàng quang, ghép niêm mạc má, v.v., [e]) Chỉ có 12 (trong số 140) bệnh nhân được điều trị bằng vạt da bao quy đầu hai giai đoạn, [f)] 81 (trong số 167) bệnh nhân được điều trị bằng vạt da bao quy đầu hai giai đoạn, TPIF = vạt da bao quy đầu ngang; BILAB = vạt da có gốc hai bên.

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
Greenfield, 1994	39	16	Từ dưới quy đầu đến tầng sinh môn	Cánh tà hai tầng (belt-fuqua)	16 (41%)	0	0	7 (17,9%)	8 (20,5%)	1 (2,5%)	—	-
Retik, 1994	58	—	Bìu/tầng sinh môn	vạt da hai giai đoạn	3 (5%)	0	0	—	—	3 (5%)	—	-
Cheng, 2003	14	6–36 (khoảng)	gần	2 giai đoạn	4 (28,5%)	0	0	0	2 (14%)	1 (7%)	0 [b]	Tụt lỗ niệu đạo 1

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
												(7 %)
Hadidi, 2014	63 c	43	tầng sinh môn	BILAB 1 giai đoạn/ 2 giai đoạn	9 (14,2 %)	—	3 (4,7 %)	—	2 (3%)	1 (1,5 %)	—	Co rút sẹo 3 (4, 7%)
McNamara, 2015	134 ngày	45,6 (trung vị)	gần	vạt da hai giai đoạn	71 (53%)	17 (12, 7%)	19 (14, 2%)	16 (11, 9%)	12 (9%)	39 (29, 1%)	3 (2, 2%)	-
Stanasel, 2015	56	38,6	gần	vạt da hai giai đoạn	38 (68%)	5 (9 %)	3 (5%)	8 (14 %)	8 (14 %)	32 (57 %)	—	-

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
Tiryaki, 2016	34	44,8	gần	Cánh Byars 2 giai đoạn	32 (95%)	0	0	0	24 (70%)	23 (67%)	1 (3%)	27sa niệu đạo
Pippe Salle, 2016	12 [e]	29,6	gần	Vạt da 2 giai đoạn	4 (41,6%)	0	3 (25%)	—	0	2 (16,6%)	1 (8,3%)	-
Chen, 2016	87	TPIF-38 (trung vị) Byars – 36 (tru	gần	TPIF theo giai đoạn, Cánh Byars 2 giai đoạn	TPIF 9,5%, Byars 33%	—	0, 3 (6,6%)	1 (2,3%), 2 (4,4%)	1 (2,3%), 0	2 (4,6%), 10 (22,2%)	0 [b] ,0 [b]	-

Học	Số lượng bệnh nhân	Thời gian theo dõi trung bình (tháng)	Vị trí kim loại	Loại sửa chữa	Tổng số biến chứng (%)	Hẹp lỗ niệu đạo (%)	Tách vết thương (%)	Hẹp (%)	Túi thừa niệu đạo (%)	Rò rỉ (%)	Độ cong dư (%)	Khác
		ng vị)										
Long, 2017	81 độ F	27,7 (trung vị)	gần	Cánh Byars 2 giai đoạn	40 (49%)	5 (6%)	6 (7%)	—	5 (6%)	30 (37%)	3 (4%)	-
Jayanthi, 2017	34	15.2	gần	Ulaanbaatar đã được sửa đổi	5 (14,7%)	0	0	0	4 (12%)	0	—	Viêm mào tinh hoàn tái phát 1 (2,7%)

Trong một nghiên cứu được thực hiện tại Bệnh viện Nhi Philadelphia (CHOP) từ năm 1996 đến năm 2006, so sánh kết quả của 665 bé trai liên tiếp trải qua phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí, cho thấy tỷ lệ biến chứng đối với tất cả các trường hợp lỗ tiểu lệch vị trí là 17%. Trong số 665 trường hợp, 86 (13%) mắc chứng lỗ niệu đạo lệch vị trí gần, được định nghĩa là vị trí lỗ niệu đạo nằm gần phần giữa thân dương vật sau khi bóc tách da dương vật trong phòng mổ. Họ nhận thấy tỷ lệ biến chứng cao hơn đáng kể (35%) xảy ra ở các bé trai mắc chứng lỗ niệu đạo lệch vị trí gần, với tỷ lệ biến chứng là 39/86 (45%). Điều này trái ngược hoàn toàn với tỷ lệ biến chứng tổng thể là 17%.

Hầu hết bệnh nhân phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí gần cần được theo dõi sát sao và lâu dài hơn để có báo cáo chi tiết và trung thực về các biến chứng. Một trường hợp "tàn tật lỗ tiểu lệch vị trí" có thể được định nghĩa là một bé trai thường cần nhiều thủ thuật phức tạp để khắc phục hậu quả của lần phẫu thuật ban đầu thất bại. Do ống tạo hình niệu đạo dài hơn, nguy cơ hẹp niệu đạo hoặc ảnh hưởng nghiêm trọng của việc niệu đạo được tái tạo không giãn nở khi đi tiểu sẽ cao hơn, làm tăng sức cản dòng chảy của nước tiểu, cuối cùng dẫn đến hình thành lỗ rò và/hoặc túi thừa niệu đạo như đã được Braga *và cộng sự* nhấn mạnh . Do đó, trước đây việc báo cáo về các biến chứng của chứng hẹp niệu đạo gần chưa đầy đủ.

Để cải thiện kết quả điều trị chứng hẹp niệu đạo gần, Long và Canning đã đề xuất phương pháp này. Người ta đã chỉ ra rằng có thể sử dụng một hệ thống tiêu chuẩn hóa để định lượng một cách có hệ thống mức độ nghiêm trọng của kiểu hình dị tật niệu đạo nhằm tạo ra một ngôn ngữ chung về dị tật niệu đạo, từ đó tạo điều kiện thuận lợi cho sự hợp tác giữa các tổ chức. Hiện nay, các hệ thống chấm điểm được sử dụng là HOSE , HOPE và GMS. Nó bao gồm nhiều yếu tố khác nhau như chiều rộng quy đầu, độ cong của dương vật và chất lượng của tấm niệu đạo để tính toán một điểm số cụ thể cho từng bệnh nhân. Điều này đã phần nào đơn giản hóa việc so sánh để phân tích kết quả, ngoại trừ một vài hạn chế liên quan đến bệnh nhân và sự khác biệt giữa các bác sĩ phẫu thuật.

Họ cũng nhấn mạnh tầm quan trọng của việc tổng hợp đánh giá bệnh nhân và gia đình cùng với phân tích của bác sĩ phẫu thuật sau khi can thiệp phẫu thuật.[51]Vì chúng có thể không phải lúc nào cũng trùng khớp. Điểm đánh giá cảm nhận về dương vật đã tính đến hạn chế này. Weber *và cộng sự* Trong nghiên cứu của họ, các nhà nghiên cứu đã đánh giá 77 bé trai (6-17 tuổi) đã trải qua phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí về nhận thức bản thân về dương vật liên quan đến lỗ niệu đạo, quy đầu, da và hình dáng tổng thể. Họ nhận thấy rằng mối tương quan giữa các mục “lỗ niệu đạo”, “quy đầu” và “da” với “hình dáng tổng thể” là tốt giữa các bé trai, phụ huynh và bác sĩ tiết niệu. Bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí bày tỏ sự hài lòng cao với hình dáng dương vật, không khác biệt đáng kể so với nhóm đối chứng cùng độ tuổi. Tuy nhiên, điều thú vị là phụ huynh và bác sĩ tiết niệu lại ít hài lòng với hình dáng dương vật hơn so với chính bệnh nhân. Điều này nhấn mạnh

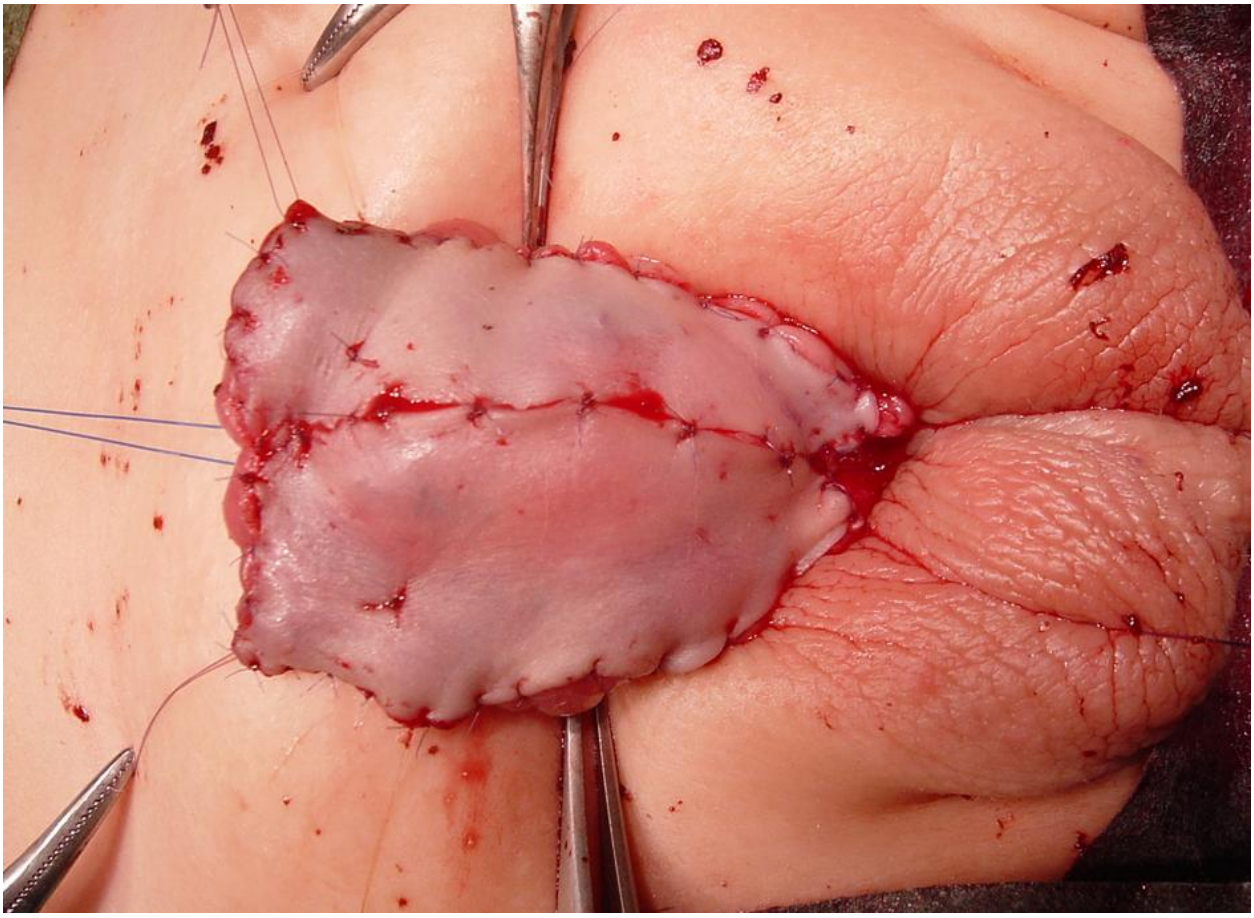
tầm quan trọng của việc tự đánh giá từ phía bệnh nhân và phụ huynh, bên cạnh vai trò của bác sĩ phẫu thuật.

Một phương pháp khác được Long *và cộng sự* đề xuất là thông qua huấn luyện và làm việc nhóm. Tận dụng nhiều cơ hội khác nhau như các cuộc họp, hội nghị, hội thảo, phân tích chuyên sâu các video đã ghi lại trong nhóm kín, phản hồi và thảo luận. Điều này chắc chắn sẽ tăng cường sự tiếp xúc và nâng cao hiểu biết về căn bệnh hiếm gặp và phức tạp này của chứng hẹp niệu đạo gần.

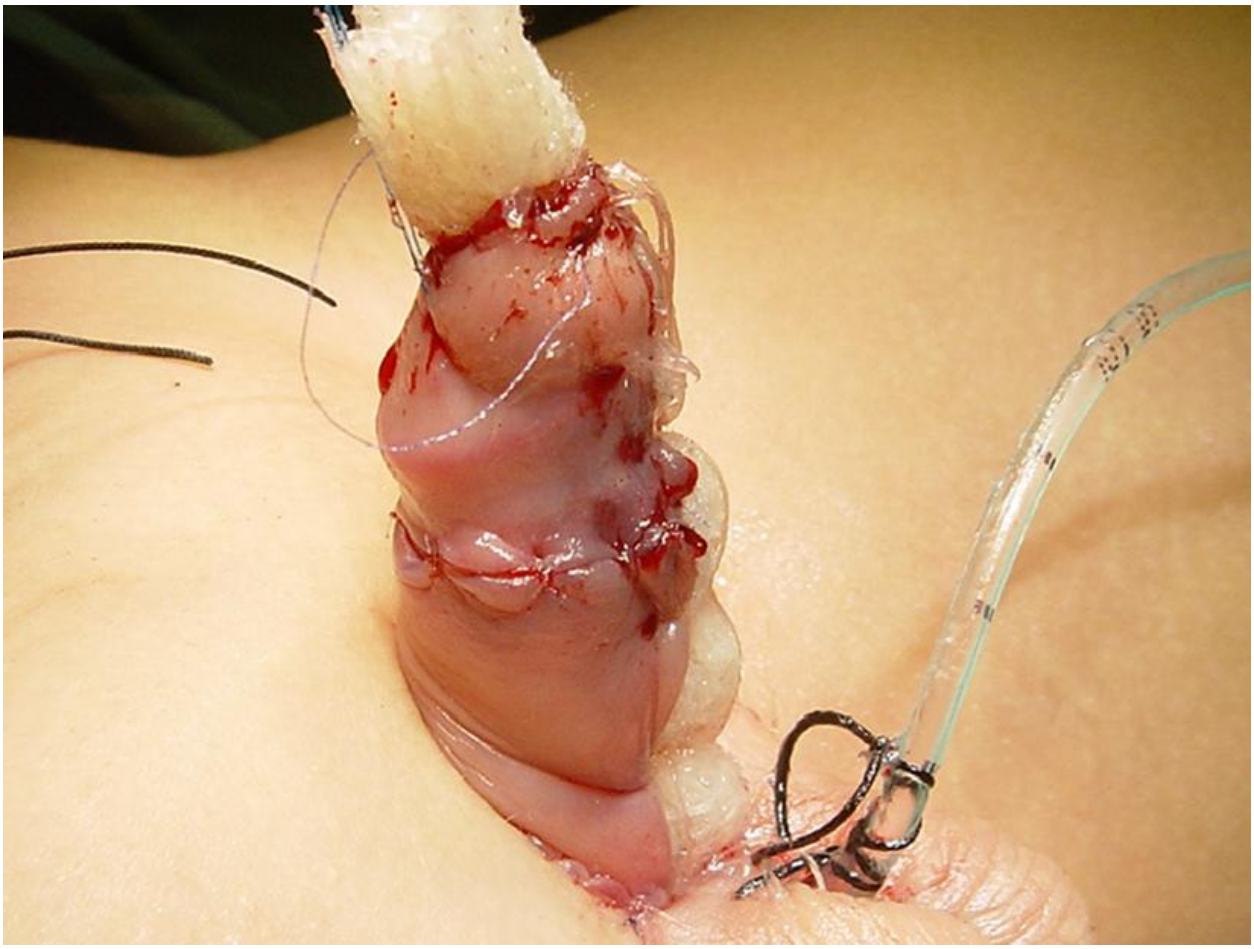
Chương 33: Tái phẫu thuật điều trị lỗ tiểu thấp (Reoperative Hypospadias)

Tật lỗ tiểu lệch vị trí thứ phát là thuật ngữ dành cho những người có biến chứng về mặt giải phẫu và chức năng kéo dài sau nhiều lần phẫu thuật chỉnh sửa tật lỗ tiểu lệch vị trí. Các biến chứng này bao gồm hình thành hẹp niệu đạo, rò niệu đạo ra da, hở bao quy đầu, hở niệu đạo, cong dương vật dai dẳng và biến dạng bao quy đầu. Tật lỗ tiểu lệch vị trí được định nghĩa bởi ba đặc điểm chính: lỗ niệu đạo nằm ở phía bụng, mức độ cong dương vật khác nhau và bao quy đầu có hình dạng "mũ trùm" do da bao quy đầu phía lưng dư thừa, mỗi thành phần đều thể hiện mức độ nghiêm trọng khác nhau. Do đó, ở những bệnh nhân cần phẫu thuật lại sau lần phẫu thuật ban đầu, điều quan trọng là phải nhận biết sự kết hợp của các thành phần riêng lẻ đã không tối ưu hóa kết quả trong lần phẫu thuật lại. Ngoài ra, tỷ lệ tái phát rò và hẹp niệu đạo cũng cao hơn do giảm mạch máu nuôi dưỡng mô.

Một khía cạnh quan trọng khác cần lưu ý là nhóm bệnh nhân cần phẫu thuật sửa chữa lần thứ hai thường lớn tuổi hơn, và các nghiên cứu đã chỉ ra mức độ đáng kể các bệnh lý tâm lý đi kèm và rối loạn phát triển thần kinh. Đa số bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí (hypospadias) trung bình đã trải qua hơn ba lần phẫu thuật tạo hình niệu đạo thất bại, và tình trạng thất bại thường xảy ra nhiều năm sau khi đạt được kết quả khả quan ban đầu. Trong bài bình luận biên tập của mình, Anthony Mundy đã mô tả mức độ khó khăn của thách thức này trong việc quản lý nhóm bệnh nhân này. Ông nhấn mạnh rằng việc viết một bài báo khoa học chất lượng về phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh thất bại là gần như bất khả thi. Trong việc nhận biết các biến chứng sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh lần đầu, không thể áp dụng một phương pháp "một kích cỡ phù hợp cho tất cả" mà cần có phương pháp cá nhân hóa. Chương này trình bày tỷ lệ mắc và các yếu tố nguy cơ, đồng thời đề xuất một thuật toán quản lý tổng quát cho trẻ em cần phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh lần hai. Ngoài ra, kỹ thuật phẫu thuật được ưu tiên sử dụng tại cơ sở của chúng tôi cũng sẽ được mô tả. Chương này cũng sẽ xem xét các chiến lược thay thế cho từng biến chứng phổ biến dẫn đến việc cần phải phẫu thuật lại.



Hình 1. Ghép da bao quy đầu với các mũi khâu chéo trong phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí giai đoạn 1. Lưu ý phần đầu dương vật, đã được tách ra và trải rộng.



Hình 2. Jelonet được cuộn lại và cố định để giữ ẩm và giữ cho mảnh ghép da không bị dịch chuyển.

Tỷ lệ mắc bệnh

Phẫu thuật tái thực hiện chủ yếu phụ thuộc vào hai yếu tố quan trọng: số lượng ca bệnh của cơ sở y tế và kinh nghiệm kỹ thuật của bác sĩ phẫu thuật. Do đó, tỷ lệ này thay đổi rất nhiều giữa các trung tâm. Barbagli *và cộng sự* đã báo cáo trong phân tích hồi cứu của họ về một nhóm thanh thiếu niên duy nhất rằng 50% bệnh nhân bị hẹp dương vật có tiền sử phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí thất bại. Trong nhóm này, 16,4% đã trải qua phẫu thuật điều trị dị tật niệu đạo lệch vị trí xa nguyên phát, và hầu hết đã trải qua nhiều hơn một cuộc phẫu thuật để sửa chữa khuyết tật ban đầu. Về nhân khẩu học, 21,2% bệnh nhân từ 1 đến 16 tuổi và 38,4% từ 17 đến 20 tuổi.[5]Những phát hiện này nhấn mạnh sự cần thiết phải theo dõi lâu dài và nêu bật tầm quan trọng của việc chuyển giao chăm sóc hiệu quả.

Các yếu tố rủi ro

Biến chứng phẫu thuật tạo hình niệu đạo tăng gấp đôi ở những người trải qua phẫu thuật tạo hình niệu đạo lần thứ hai do tật lỗ tiểu lệch so với những người được phẫu thuật lần

đầu. Nguy cơ này tăng lên 40% nếu phải trải qua ba lần phẫu thuật lại trở lên. Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh của việc phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị thất bại là đa yếu tố. Nhiễm trùng sau phẫu thuật, rò rỉ nước tiểu, mô sẹo còn sót lại, tụ máu và kỹ thuật phẫu thuật kém góp phần làm suy giảm khả năng lành mô và gây thiếu máu cục bộ ở mô ghép. Mô sẹo ở mặt bụng kết hợp với sự thiếu hụt mô xung quanh trong trường hợp dị tật niệu đạo lệch vị được phẫu thuật sửa chữa lần thứ hai khiến bệnh nhân dễ gặp phải kết quả xấu. Về mặt lý thuyết, sự không phù hợp giữa sự phát triển của niệu đạo mới được tái tạo và sự phát triển nhanh chóng của mô thể hang xung quanh trong giai đoạn dậy thì có thể dẫn đến ống niệu đạo ngắn và hẹp, biểu hiện dưới dạng hẹp niệu đạo. Ở trẻ em, người ta nhận thấy rằng tuổi càng lớn khi phẫu thuật sửa chữa thì nguy cơ biến chứng càng cao. Theo quan điểm của chúng tôi, một bác sĩ phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh giàu kinh nghiệm nên thực hiện ca phẫu thuật sửa chữa lần hai tại một trung tâm có số lượng ca phẫu thuật lớn. Có bằng chứng cho thấy số lượng ca phẫu thuật có mối tương quan tích cực với kết quả điều trị của bệnh nhân, đặc biệt là ở nhóm bệnh nhân này.

Chẩn đoán

Việc đánh giá lâm sàng bệnh nhân không khác biệt nhiều so với những bệnh nhân ban đầu bị dị tật niệu đạo lệch vị trí. Thông tin chi tiết về các ca phẫu thuật trước đó là rất quan trọng nếu bệnh nhân đến từ một trung tâm khác. Khi xem xét phẫu thuật sửa chữa, cần ghi lại vị trí lỗ niệu đạo, thể tích quy đầu, chiều dài dương vật, cong dương vật tái phát (nếu có), độ sâu và chiều rộng của tấm niệu đạo. Các yếu tố quan trọng khác cần xem xét là mức độ mô sẹo và khả năng tìm được vị trí ghép mô, nếu thực hiện phương pháp hai giai đoạn. Khám thực thể kỹ lưỡng là bắt buộc và cần được ghi chép đầy đủ chi tiết, trong đó việc đánh giá X quang bổ sung hiếm khi cần thiết. Đặc điểm của bệnh nhân, sở thích kỹ thuật và kinh nghiệm của bác sĩ phẫu thuật sẽ ảnh hưởng đến loại phẫu thuật sửa chữa. Cuối cùng, cần thảo luận về những rủi ro và lợi ích tiềm tàng của phẫu thuật sửa chữa thứ phát với cha mẹ bệnh nhân như một quá trình ra quyết định chung.

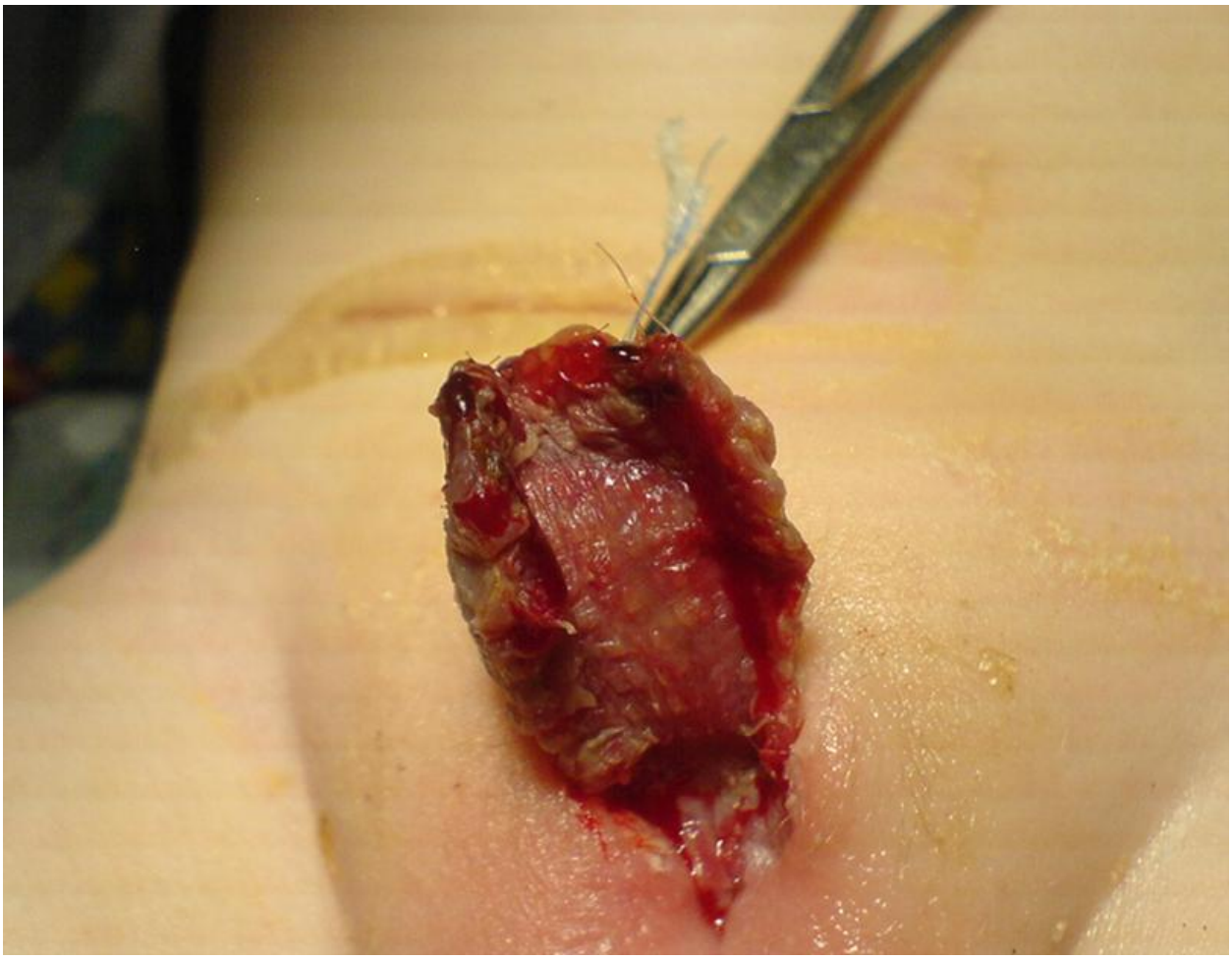
Lập kế hoạch trước và sau phẫu thuật

Phẫu thuật chỉnh sửa lại chứng hẹp niệu đạo là một kỹ thuật khó khăn và có tỷ lệ biến chứng cao hơn. Kết quả chức năng luôn được ưu tiên hơn so với thẩm mỹ, điều này cần được truyền đạt rõ ràng. Vị trí lỗ niệu đạo "bình thường" thường được coi là đầu xa của quy đầu. Tuy nhiên, đã có báo cáo cho thấy sự thay đổi đáng kể về vị trí lỗ niệu đạo có thể duy trì chức năng tình dục và tiểu tiện trong suốt thời kỳ trưởng thành ở nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo không được điều trị. Ngoài vị trí lỗ niệu đạo, một cuộc khảo sát cho thấy nam giới mắc chứng dị tật niệu đạo "nhẹ" hoặc ở đoạn xa mà không được điều trị thường gặp khó khăn trong quan hệ tình dục, chủ yếu liên quan đến độ cong của dương vật nhưng không có vấn đề đáng kể về đường tiết niệu so với nam giới bình thường. Xét đến kết quả khảo sát và khi áp dụng vào bối cảnh phẫu thuật sửa chữa thứ phát, việc chỉnh

sửa cong dương vật sẽ là ưu tiên hàng đầu. Nếu dự định thực hiện phẫu thuật hai giai đoạn, khoảng thời gian tối thiểu 6 tháng giữa hai lần phẫu thuật được khuyến nghị để đảm bảo vết thương lành đúng cách. Các biện pháp hỗ trợ phục hồi mô trong phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo tái phát đã được báo cáo trong y văn, đặc biệt là tiêm nitroglycerin và liệu pháp oxy cao áp để tăng cường mạch máu trong mô và thúc đẩy quá trình lành vết thương. Tuy nhiên, các liệu pháp hỗ trợ này vẫn chưa được chấp nhận rộng rãi. Ở trẻ em có đầu dương vật nhỏ và dương vật ngắn, vẫn còn tranh luận trong giới chuyên môn về việc sử dụng kích thích androgen trước phẫu thuật. Một số người ủng hộ việc sử dụng phương pháp này trong trường hợp hẹp niệu đạo nặng để tăng chiều dài dương vật, chu vi đầu dương vật, mạch máu dương vật và độ chắc khỏe của mô, những yếu tố cần thiết trong bất kỳ ca phẫu thuật sửa chữa nào. Tuy nhiên, bằng chứng trái chiều cho thấy kích thích hormone trước phẫu thuật có liên quan đến tỷ lệ biến chứng cao hơn ở trường hợp hẹp niệu đạo gần, mặc dù sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê.

Thuốc kháng sinh

Chúng tôi khuyến cáo sử dụng kháng sinh dự phòng trong phẫu thuật chỉnh sửa lỗ tiểu lệch vị trí lần hai để giảm thiểu nguy cơ nhiễm trùng vết mổ và đường tiết niệu. Cần lấy mẫu nước tiểu để cấy vi khuẩn trước phẫu thuật, và nếu có vi khuẩn trong nước tiểu thì cần điều trị dựa trên kết quả cấy và độ nhạy cảm của vi khuẩn. Mặc dù các nghiên cứu không tìm thấy sự khác biệt đáng kể về nhiễm trùng vết mổ và đường tiết niệu khi có hoặc không sử dụng kháng sinh dự phòng trước phẫu thuật, Chúng tôi sử dụng co-amoxiclav (amoxicillin/clavulanic acid 30 mg/kg) đường tĩnh mạch làm kháng sinh lựa chọn đầu tiên. Sau đó, tiếp tục dùng thuốc đường uống trong giai đoạn hậu phẫu trong một tuần cho đến khi rút ống thông và băng vết thương. Thực hành của chúng tôi nhìn chung phù hợp với nghiên cứu cho thấy 91% bác sĩ tiết niệu nhi khoa kê đơn kháng sinh sau phẫu thuật khi đặt ống thông niệu đạo. Mặc dù còn gây tranh cãi, một phân tích tổng hợp gần đây đánh giá tác dụng của việc dự phòng kháng sinh sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo cho thấy hiệu quả hạn chế trong việc ngăn ngừa nhiễm trùng và các biến chứng lành vết thương, mặc dù nguy cơ sai lệch cao trong nhiều nghiên cứu. Hỗ trợ quá trình hồi phục của bệnh nhân bằng cách giảm đau đầy đủ là điều cần thiết vì họ thường cần phải phẫu thuật bóc tách mô rộng hơn và tái tạo phức tạp hơn. Gây tê ngoài màng cứng vùng đuôi cột sống là lựa chọn phổ biến nhất để kiểm soát cơn đau trong và sau phẫu thuật. Ngoài ra, có thể sử dụng gây tê thần kinh ngoại biên (gây tê thần kinh dương vật và thần kinh sinh dục). Bằng chứng vẫn chưa rõ ràng về việc lựa chọn phương pháp giảm đau và mối liên hệ của nó với kết quả hậu phẫu trong phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí.



Hình 3. Hình ảnh vùng ghép da một tuần sau phẫu thuật. Người chăm sóc gia đình cần tiếp tục xoa bóp vùng ghép bằng vaseline hoặc thuốc mỡ bơ ca cao để tối ưu hóa quá trình lành thương và ngăn ngừa co rút vùng ghép.

Hình 4. Hình ảnh mảnh ghép da sau 6 tháng kể từ lần phẫu thuật sửa chữa đầu tiên · Vết thương lành tốt, không có dấu hiệu co rút mảnh ghép. Mảnh ghép đã sẵn sàng cho giai đoạn sửa chữa thứ hai.

Kỹ thuật phẫu thuật

Đã có nhiều phương pháp khác nhau được báo cáo về kỹ thuật cứu vãn trong phẫu thuật chỉnh sửa tật lỗ tiểu lệch vị trí tái phát, bao gồm phẫu thuật tạo hình niệu đạo bằng vạt da rạch hình ống (TIP), phương pháp sửa chữa Mathieu, vạt da đảo hình ống đắp ngoài (OIF) và ghép da tự do, được thực hiện theo phương pháp một thì hoặc hai thì. Bất kể kỹ

thuật nào, người ta luôn phải áp dụng các nguyên tắc chung của phẫu thuật và sửa chữa. Sử dụng tối thiểu dao đốt điện, khâu không căng, ghép da hoặc mô xung quanh có mạch máu tốt và nhiều lớp với khả năng đóng kín nước sẽ giảm thiểu các biến chứng tiềm ẩn thường gặp. Phẫu thuật tạo hình niệu đạo TIP có thể là một lựa chọn trong phẫu thuật một thì nếu vạt niệu đạo còn nguyên vẹn và đủ rộng. Snodgrass và Lorenzo đã báo cáo kinh nghiệm ban đầu của họ về việc sử dụng phẫu thuật tạo hình niệu đạo TIP trong phẫu thuật chỉnh sửa tật lỗ tiểu lệch vị trí tái phát. Họ có 15 bệnh nhân với thời gian theo dõi trung bình là 5 tháng. Họ đã đạt được kết quả niệu đạo bình thường về mặt thẩm mỹ ở 13 trong số 15 bệnh nhân, và các biến chứng bao gồm hai trường hợp rò và một trường hợp bong bao quy đầu. Shanberg và các đồng nghiệp đã báo cáo về phẫu thuật tạo hình niệu đạo TIP trong 13 trường hợp phẫu thuật lại với thời gian theo dõi trung bình là 22 tháng. Kết quả thẩm mỹ rất tốt, chỉ có hai biến chứng: một bệnh nhân bị bong bao quy đầu và rò niệu đạo ra da, và một bệnh nhân khác bị hẹp lỗ niệu đạo. Theo đề xuất của Bracka, phần mô niệu đạo bị sẹo nặng góp phần gây cong dương vật cần được cắt bỏ và thay thế bằng mảnh ghép niêm mạc má để thực hiện phẫu thuật sửa chữa hai giai đoạn.

Bracka đã phổ biến phương pháp phẫu thuật sửa chữa hai giai đoạn trong phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh như một giải pháp tiềm năng cho tỷ lệ biến chứng cao được quan sát thấy sau phương pháp một giai đoạn. Ông đã báo cáo loạt ca bệnh lớn nhất trong y văn với sáu trăm trường hợp (457 trẻ em và 143 người lớn), trong đó 34,8% là phẫu thuật sửa chữa lần hai. Tổng cộng, 3,7% cần phải phẫu thuật lại giai đoạn đầu. Tỷ lệ rò niệu đạo ra da là 10,5% đối với phẫu thuật cứu vãn, trong khi tỷ lệ hình thành hẹp niệu đạo là 7%. Hayes *và cộng sự* đã báo cáo việc sử dụng mảnh ghép niêm mạc miệng trong phẫu thuật sửa chữa nhiều giai đoạn ở 25 bệnh nhân (cả người lớn và trẻ em) với phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh thất bại trước đó. 22% cần phẫu thuật chỉnh sửa giai đoạn 1, trong khi chỉ có một bệnh nhân (4%) bị rò niệu đạo ra da. Barbagli *và cộng sự* đã nghiên cứu 60 người lớn mắc chứng hẹp niệu đạo thứ phát, trong đó 31 trường hợp được phẫu thuật sửa chữa nhiều giai đoạn. Ghép niêm mạc miệng mang lại tỷ lệ thành công 82% trong phẫu thuật một giai đoạn và 82% trong phẫu thuật nhiều giai đoạn. Tỷ lệ rò rỉ đối với phẫu thuật một giai đoạn và hai giai đoạn lần lượt là 10,3% và 6,5%. Kulkarni *và cộng sự* đã nhấn mạnh tỷ lệ co rút mô ghép niêm mạc má cao hơn trong loạt bệnh nhân của họ trải qua phẫu thuật sửa chữa hai giai đoạn với mô ghép niêm mạc má (BMG), điều này đã thúc đẩy họ thay đổi kỹ thuật sang phương pháp kết hợp.

Tại Bệnh viện Nhi Great Ormond Street (GOSH), phương pháp sửa chữa hai giai đoạn kết hợp các kỹ thuật được mô tả trước đây bởi Turner-Warwick, Duplay và Cloutier. Ở giai đoạn sửa chữa đầu tiên, niệu đạo bị sẹo được mở ra ở mặt bụng theo đường giữa đến mô lành mạnh đang chảy máu. Một vết rạch cắt bao quy đầu được hoàn thành xung quanh vành quy đầu, thường trùng với vết rạch trước đó và để lại một phần niêm mạc ở phía gần quy đầu. Vùng sẹo bên trong quy đầu sau đó được cắt bỏ, và quy đầu được mở ra, được

làm phẳng bằng một vết rạch sâu ở đường giữa, sau đó nâng mô quy đầu ra khỏi đỉnh. Niệu đạo được kéo dài đến một vùng khỏe mạnh với mô có đường kính tốt trước khi cắt bỏ niệu đạo mới ở xa và mô sẹo. Niệu đạo mới bị hỏng được cắt bỏ một phần hoặc toàn bộ đến mô khỏe mạnh. Tình trạng cong dương vật được xác định bằng cách gây cương cứng nhân tạo, sử dụng garô và tiêm nước muối sinh lý, và được điều chỉnh bằng cách kết hợp giải phóng mặt bụng của niệu đạo mới bị sẹo và gấp nếp màng bao xơ ở mặt lưng nếu cần. Cần tạo một lỗ niệu đạo rộng ở phía gần, và da thân dương vật được khâu lại vào mặt lưng của dương vật. Điều này để lại một vùng da trần không đồng đều trên bề mặt bụng từ lỗ niệu đạo đến đầu dương vật ở phía xa và giữa các mép da. Nếu có sẵn phần da bao quy đầu khỏe mạnh dư thừa, chúng tôi sẽ ưu tiên sử dụng phần da này hơn các mảnh ghép khác. Tuy nhiên, thông thường cần phải lấy các mảnh ghép ở vị trí khác. Đó thường là mảnh ghép da tai sau (Wolfe), mảnh ghép niêm mạc má trong và các mảnh ghép hỗn hợp (mảnh ghép niêm mạc má cộng với bao quy đầu trong). Mảnh ghép da được lựa chọn sẽ được lấy và loại bỏ mỡ trước khi áp dụng vào vùng da trần trên bề mặt bụng của dương vật. Các mảnh ghép thường có hình chữ nhật (rộng ít nhất 2 cm), được khâu vòng quanh bằng chỉ monocryl 6/0, và chúng tôi gắn nó vào thể hang dương vật bằng các mũi khâu bổ sung. Các mảnh ghép được ép chặt vào thân dương vật bằng một miếng gạc paraffin cuộn (jelonet) và được khâu cố định bằng cách nối các mép da thân dương vật lại với nhau ở phía trên. Sau đó, chúng tôi che phủ dương vật và tạo thêm áp lực bằng cách sử dụng miếng xốp và băng dính Elastoplast quấn bên ngoài. Ống dẫn lưu nhỏ giọt hoặc ống thông dẫn lưu liên tục được sử dụng tùy theo độ tuổi của bệnh nhân (tất cả bệnh nhân dưới sáu tuổi sẽ được sử dụng ống dẫn lưu nhỏ giọt).

Thuốc kháng sinh và thuốc kháng cholinergic sẽ được dùng trong tuần đầu tiên. Băng vết thương được tháo ra và mô ghép được kiểm tra dưới gây mê toàn thân. Cha mẹ bệnh nhân được hướng dẫn bôi thuốc mỡ chloramphenicol lên mô ghép hai lần mỗi ngày trong mười ngày. Sau ba tháng tái khám tại phòng khám ngoại trú, nếu mô ghép đạt yêu cầu, thủ thuật giai đoạn hai sẽ được lên kế hoạch. Nếu không, một thời gian bôi thuốc mỡ dihydrotestosterone sẽ được sử dụng để giúp mô ghép trưởng thành hơn và kích thích sự phát triển của dương vật. Thủ thuật giai đoạn hai được thực hiện không sớm hơn sáu tháng, và hầu hết các trường hợp được phẫu thuật sửa chữa gần 1 năm tuổi. Dải niệu đạo và quy đầu được khâu kín xung quanh một ống thông 8-Fr, sử dụng chỉ khâu monocryl 6-0. Một lớp băng xốp khác được đặt vào cùng với ống dẫn lưu, thuốc kháng sinh và thuốc kháng cholinergic được dùng trong một tuần. Sau đó, nhân viên điều dưỡng của chúng tôi sẽ tháo băng tại khoa (không cần gây mê). Bệnh nhân được theo dõi tại phòng khám ngoại trú sau 3 và 12 tháng.

Rò niệu đạo-da

Rò niệu đạo ra da là một trong những biến chứng phổ biến nhất sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh, với tỷ lệ mắc được ước tính từ 5% đến 15%. Các yếu tố nguy cơ

được nhận biết bao gồm tuổi phẫu thuật, tụ máu, hoại tử mảnh ghép, rò rỉ nước tiểu, nhiễm trùng vết thương và kinh nghiệm của bác sĩ phẫu thuật. Một nghiên cứu hồi cứu đa trung tâm trên 591 bệnh nhân của Duarsa *và cộng sự* đã kết luận rằng dẫn lưu bàng quang trên xương mu làm giảm nguy cơ rò niệu đạo ra da sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh. Các tác giả cho rằng việc tạo một đường dẫn lưu nước tiểu tạm thời qua da làm giảm lượng nước tiểu chảy vào niệu đạo mới và giảm thiểu phản ứng mô, độ di động của chỉ khâu và nguy cơ nhiễm trùng. Điều quan trọng là phải loại trừ hẹp niệu đạo mới ở đoạn xa hoặc thiếu máu cục bộ da vùng bụng. Phương pháp phẫu thuật sẽ phụ thuộc vào kích thước lỗ niệu đạo, số lượng lỗ rò và liệu có hẹp niệu đạo mới kèm theo hay không. Kulkarni *và cộng sự* đã mô tả kỹ thuật sửa chữa lỗ rò của họ, trong đó, đối với trường hợp lỗ niệu đạo hẹp kèm theo hẹp niệu đạo, niệu đạo được rạch ở mặt bụng cho đến khi thấy niệu đạo có đường kính tốt. Nếu tấm niệu đạo rộng hơn 8 mm, thì sẽ thực hiện phẫu thuật tạo hình niệu đạo tăng cường bằng ghép mô lót lưng một thì theo phương pháp Asopa. Nếu chiều rộng nhỏ hơn 8 mm, thì sẽ sử dụng phương pháp hai thì để tạo hình ống cho niệu đạo mới. Cuối cùng, nếu niệu đạo có đường kính tốt mà không bị tắc nghẽn ở đoạn xa, lỗ rò niệu đạo-da có thể được đóng kín ngay lập tức.

Dây chằng bụng tái phát

Cong dương vật vùng bụng (VC) thường gặp hơn ở những bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật gấp nếp lưng so với phẫu thuật kéo dài dương vật vùng bụng. Một yếu tố góp phần khác là sự co thắt của da vùng bụng bị sẹo và mô xơ quanh niệu đạo. Flynn *và cộng sự* đã báo cáo về sự khởi phát muộn của chứng cong dương vật tái phát sau phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí sau tuổi dậy thì. Hầu hết bệnh nhân của họ cho biết độ cong dương vật có liên quan đến sự phát triển của dương vật ở tuổi dậy thì. Họ cho rằng chứng cong dương vật tái phát, đặc biệt là ở thanh thiếu niên, là do sự bất đối xứng của thành thể hang, có thể là thứ phát do sự phát triển không cân đối của thành thể hang vùng bụng kém phát triển hoặc niệu đạo được tái tạo. Sự không phù hợp giữa niệu đạo bụng ngắn và mô thể hang là yếu tố quan trọng trong chứng cong dương vật bụng tái phát.[27]Trong đa số trường hợp, cong dương vật nhẹ (dưới 30 độ) có thể được điều chỉnh bằng cách bóc tách da hoặc cắt bỏ tấm niệu đạo. Phần lớn các trường hợp hẹp niệu đạo tái phát sẽ cần giải quyết sự mất cân đối thể hang với hai lựa chọn chính: làm ngắn bên dài hoặc làm dài bên ngắn. Đối với những bệnh nhân hẹp niệu đạo mà chiều dài rất quan trọng, tốt nhất nên tránh khâu gấp nếp mặt lưng. Phẫu thuật cắt ngang thể hang ở mặt bụng được ưu tiên trong trường hợp cong dương vật tái phát, mang lại mức độ điều chỉnh hợp lý. Trong trường hợp cong dương vật hơn 30 độ, phương pháp sửa chữa theo từng giai đoạn bắt đầu bằng việc cắt bỏ niệu đạo và đặt mảnh ghép da lên thể hang, sau đó che phủ bằng vạt cơ bì và vạt da tại chỗ là một lựa chọn có thể xem xét.

Hình 5. Hình ảnh cuối cùng sau khi tạo ống ở cuối giai đoạn sửa chữa thứ 2. Ống thông sẽ được để lại trong bảy ngày, sau đó băng sẽ được tháo bỏ tại phòng bệnh.

Hình 6. Sự hiện diện của lỗ rò niệu đạo-da đơn độc sau phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí. Có thể điều trị bằng cách cắt bỏ và khâu kín lỗ rò đơn giản.

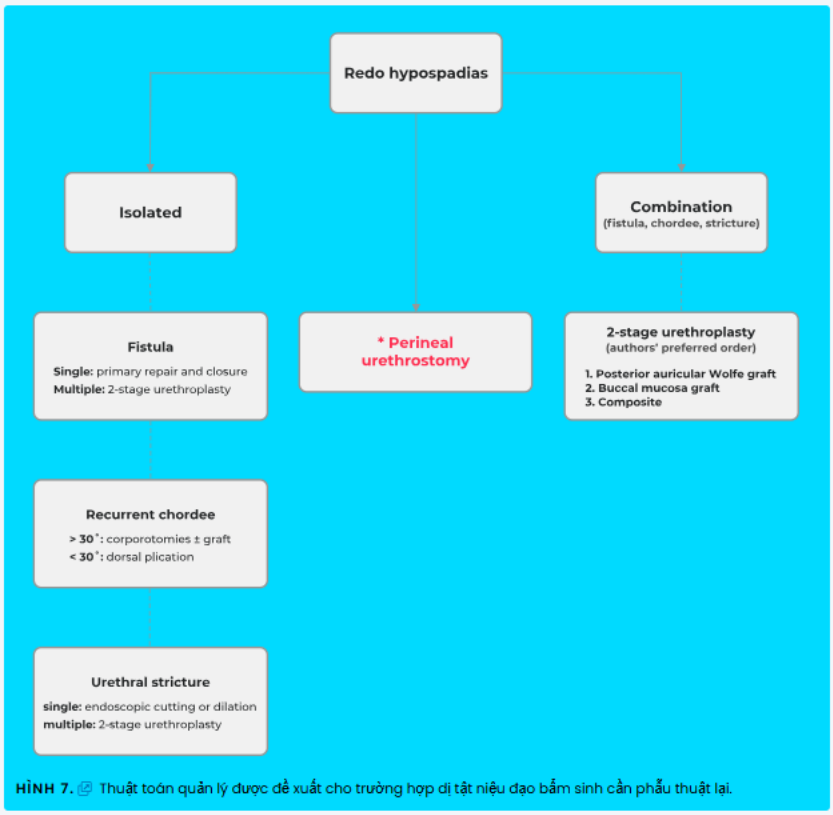
Chăm sóc hậu phẫu

Phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo bẩm sinh thứ phát tại GOSH được thực hiện như một thủ thuật nội trú trong ngày, trẻ được xuất viện vào ngày hôm sau sau khi theo dõi qua đêm. Chúng tôi đặt ống thông tiểu cho tất cả các bé trai bằng ống thông mềm 8-French và cố định nó vào quy đầu bằng chỉ khâu prolene 4-0, giữ nguyên vị trí trong bảy ngày. Băng quấn kín giúp tối ưu hóa quá trình lành vết thương sau phẫu thuật bằng cách thúc đẩy sự bất động, bảo vệ vị trí phẫu thuật, sự kết dính mô và lực nén. Hiện tại, vẫn chưa có sự đồng thuận về loại băng hiệu quả nhất hoặc liệu việc băng bó có mang lại lợi ích hay không.

Một thử nghiệm ngẫu nhiên cho thấy không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ biến chứng hoặc kết quả lâm sàng khi so sánh bệnh nhân có băng bó và không có băng bó. Đáng chú ý, số lượng cuộc gọi sau phẫu thuật của phụ huynh tăng đáng kể ở nhóm không băng bó. Theo kỹ thuật thay băng như đã mô tả trước đó, chúng tôi sử dụng hai lớp tã cho trẻ chưa biết tự đi vệ sinh. Ống thông tiểu và băng được tháo sau bảy ngày, dưới gây mê toàn thân đối với các ca phẫu thuật sửa chữa giai đoạn đầu có ghép mô và gây tê tại chỗ ở khoa đối với các ca phẫu thuật sửa chữa giai đoạn hai. Ống thông tiểu Foley được nối với túi dẫn lưu ở trẻ lớn hơn. Chúng tôi kê đơn kháng sinh đường uống theo chính sách vi sinh địa phương và oxybutynin 0,2 g/kg mỗi ngày một lần cho đến khi tháo ống thông tiểu để ngăn ngừa co thắt bàng quang. Gây tê thần kinh đuôi trước phẫu thuật giúp giảm đau sau phẫu thuật. Việc kiểm soát cơn đau hiệu quả hơn nữa có thể đạt được bằng cách sử dụng liều thấp thuốc giảm đau NSAID (thuốc kháng viêm không steroid).

Phần kết luận

Phẫu thuật tái phát tật lỗ tiểu lệch vị trí là một thách thức lớn đối với các bác sĩ phẫu thuật đang tích cực chăm sóc trẻ em mắc tật lỗ tiểu lệch vị trí. Do tỷ lệ biến chứng thấp và kỹ thuật có thể lặp lại, các tác giả đề xuất phương pháp sửa chữa hai giai đoạn cho phẫu thuật tái phát tật lỗ tiểu lệch vị trí. Tuy nhiên, nếu tất cả các phương pháp đều thất bại dù đã cố gắng hết sức, phẫu thuật mở niệu đạo tầng sinh môn cũng có thể được xem xét để bảo tồn chất lượng cuộc sống cho những bệnh nhân này. Hiện nay, trong y văn có rất ít bằng chứng chất lượng cao nghiên cứu các khía cạnh khác nhau của việc quản lý phẫu thuật tái phát tật lỗ tiểu lệch vị trí. Do đó, cần khuyến khích nỗ lực nghiên cứu sâu hơn để cải thiện kết quả điều trị cho bệnh nhân. Một phác thảo về thuật toán đơn giản cho việc quản lý phẫu thuật tái phát tật lỗ tiểu lệch vị trí được trình bày dưới đây.



Hình 7. Thuật toán quản lý được đề xuất cho trường hợp dị tật niệu đạo bẩm sinh cần phẫu thuật lại.

Nguồn tài liệu dành cho gia đình

1. Tài liệu tham khảo về chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh, Bệnh viện Nhi Philadelphia
2. Thông tin về khoa Niệu học dành cho phụ huynh và khách thăm, Bệnh viện Nhi Great Ormond Street

Chương này nhằm thảo luận về các bệnh lý khác ở dương vật có thể gặp phải (ngoài chứng hẹp niệu đạo) có khả năng cần can thiệp hoặc điều chỉnh bằng phẫu thuật. Chúng bao gồm cong dương vật, xoắn dương vật, dương vật vùi lấp và bao quy đầu to bẩm sinh.

Chứng cong dương vật và xoắn dương vật có thể liên quan đến chứng lỗ tiểu lệch vị trí hoặc các bệnh lý tiết niệu khác; hoặc có thể là một bệnh lý riêng biệt. Thuật ngữ cong dương vật bẩm sinh đã được sử dụng thay thế cho cong dương vật không kèm lỗ tiểu lệch vị trí, niệu đạo ngắn bẩm sinh và cong dương vật bẩm sinh trong y văn. Snodgrass đề xuất thay thế thuật ngữ 'cong dương vật không kèm lỗ tiểu lệch vị trí' bằng 'cong dương vật bẩm sinh' và thuật ngữ này sẽ được sử dụng xuyên suốt chương này.[1]Có nhiều mức độ cong dương vật bẩm sinh khác nhau. Cong có thể ở mặt bụng, mặt lưng, mặt bên hoặc kết hợp cả ba.

Xoắn dương vật là sự xoay bất thường của thân dương vật, thường xảy ra theo chiều ngược kim đồng hồ. Cong dương vật bẩm sinh và xoắn dương vật cũng đã được báo cáo là có thể xảy ra đồng thời.

Tình trạng dương vật bị vùi lấp hoặc bao quy đầu bẩm sinh có nhiều biểu hiện khác nhau. Các triệu chứng có thể đa dạng và thường bị nhầm lẫn với dương vật nhỏ, tuy nhiên, kích thước dương vật thường bình thường. Ở bé trai bị bao quy đầu bẩm sinh, triệu chứng thường gặp là khó tiểu do nước tiểu bị ứ đọng. Có nhiều thuật ngữ và từ ngữ được sử dụng để mô tả tình trạng này: ẩn, kín đáo, không dễ nhận thấy, vô hình, bị mắc kẹt và dương vật bị vùi lấp, cùng nhiều thuật ngữ khác. Những thuật ngữ bao quát này mô tả hình dạng của dương vật nhưng có thể không xác định được nguyên nhân giải phẫu. Cũng giống như vấn đề về thuật ngữ, nhiều phương pháp để sửa chữa nó đã được ghi nhận.

Phôi học

Trong quá trình phát triển, cơ quan sinh dục ngoài phát triển nhanh chóng, dẫn đến sự biến đổi hình thái lớn. Trong khoảng từ tuần thứ 4 đến tuần thứ 7 của thai kỳ, củ sinh dục được hình thành do sự di chuyển của mô trung bì đến vùng phía trên của màng hậu môn. Vùng phía dưới của màng hậu môn tạo thành các nếp gấp niệu sinh dục. Màng hậu môn là một cấu trúc hai lớp, gồm nội bì và ngoại bì. Từ tuần thứ 7 của thai kỳ, sự biệt hóa cơ quan sinh dục ngoài ở nam giới bắt đầu diễn ra. Quá trình này hoàn tất vào khoảng tuần thứ 16-17 của thai kỳ. Gen SRY trên nhiễm sắc thể Y báo hiệu sự phát triển của các dây sinh dục nguyên thủy để hình thành tinh hoàn. Các tế bào Leydig trong tinh hoàn sản sinh ra testosterone, chất này được chuyển hóa thành dihydrotestosterone để thúc đẩy sự phát triển cơ quan sinh dục ngoài của nam giới.

Ở nam giới, androgen kích thích trung bì của củ sinh dục hình thành thể hang và quy đầu. Niệu đạo dương vật gần là kết quả của quá trình tạo ống từ nội bì. Điều này trái ngược với niệu đạo dương vật xa hình thành do quá trình tái tạo ống. Trong tuần thứ 8 của thai kỳ, ngoại bì phát triển thành da dương vật và bao quy đầu. Bellinger và Kaplan đã chứng minh rằng cong dương vật là một trạng thái phát triển bình thường, và sẽ tự hết vào tuần thứ 16 của thai kỳ.

Cong vẹo dương vật bẩm sinh

Lịch sử

Năm 1965, Nesbit lần đầu tiên mô tả ba trường hợp cong dương vật bẩm sinh. Ông cho rằng tình trạng này là do chiều dài các mô liên kết bao quanh thể hang không cân đối.

Chứng xoắn dương vật bẩm sinh được Verneuil mô tả lần đầu tiên vào năm 1857. Vào thời điểm đó, phẫu thuật can thiệp được khuyến cáo không nên thực hiện vì các nỗ lực di chuyển da không thành công trong việc điều chỉnh sự thẳng hàng xoắn ốc của thể hang.

Fevre đã mô tả một kỹ thuật sửa chữa chứng xoắn dương vật vào năm 1947, trong đó ông đã tách các trụ dương vật ra khỏi xương mu và đặt chúng trở lại vị trí bình thường.[10,11]

Dịch tễ học

Các nghiên cứu trước đây đã chỉ ra rằng chứng cong dương vật bẩm sinh xảy ra ở 4–10% nam giới. Tỷ lệ cong dương vật về phía lưng thấp khi không có tật lỗ tiểu lệch, được ghi nhận vào khoảng 5%.

Tỷ lệ mắc chứng xoắn dương vật bẩm sinh dao động từ 1,5–27%. Xoắn dương vật nghiêm trọng với góc xoắn hơn 90 độ ít gặp hơn, chỉ ảnh hưởng đến 0,7% trẻ sơ sinh nam.

Cơ chế bệnh sinh

Năm 1937, Young đưa ra giả thuyết rằng cong dương vật là do niệu đạo ngắn bẩm sinh. Devine và Horton đề xuất rằng sự phát triển bất thường của màng bao quanh niệu đạo là một nguyên nhân. Kramer cho rằng sự mất cân đối về hình thể là nguyên nhân gây ra hiện tượng cong dương vật. Trong loạt nghiên cứu của mình, Donnahoo ghi nhận cong dương vật do dính da và màng bìu là nguyên nhân phổ biến nhất (65%), tiếp theo là sự mất cân đối thể xác (28%) và niệu đạo ngắn bẩm sinh (7%). Nghiên cứu này ghi nhận tỷ lệ cong ở mặt bụng (84%), mặt lưng (11%) và mặt bên (5%). Nghiên cứu mô bệnh học của tấm niệu đạo cho thấy không có hiện tượng xơ hóa và loạn sản trong các mẫu lấy được trong quá trình phẫu thuật. Tuy nhiên, bằng chứng này bác bỏ giả thuyết về các dải xơ gây ra cong dương vật. Sự ngừng phát triển của dương vật trong khi dương vật có độ cong sinh lý cũng được đề xuất như một nguyên nhân gây ra cong dương vật kéo dài.

Tình trạng cong vẹo dương vật ở mặt lưng có thể xảy ra do sự co rút của mô sẹo hoặc hình thành sẹo bất thường sau khi cắt bao quy đầu.

Nguyên nhân chính xác của xoắn dương vật bẩm sinh vẫn chưa được biết rõ. Các giả thuyết được đề xuất bao gồm sự bám dính bất thường của da, sự phát triển không đối xứng của thể hang và khiếm khuyết xoay của thể hang hoặc quy đầu.

Đánh giá và chẩn đoán

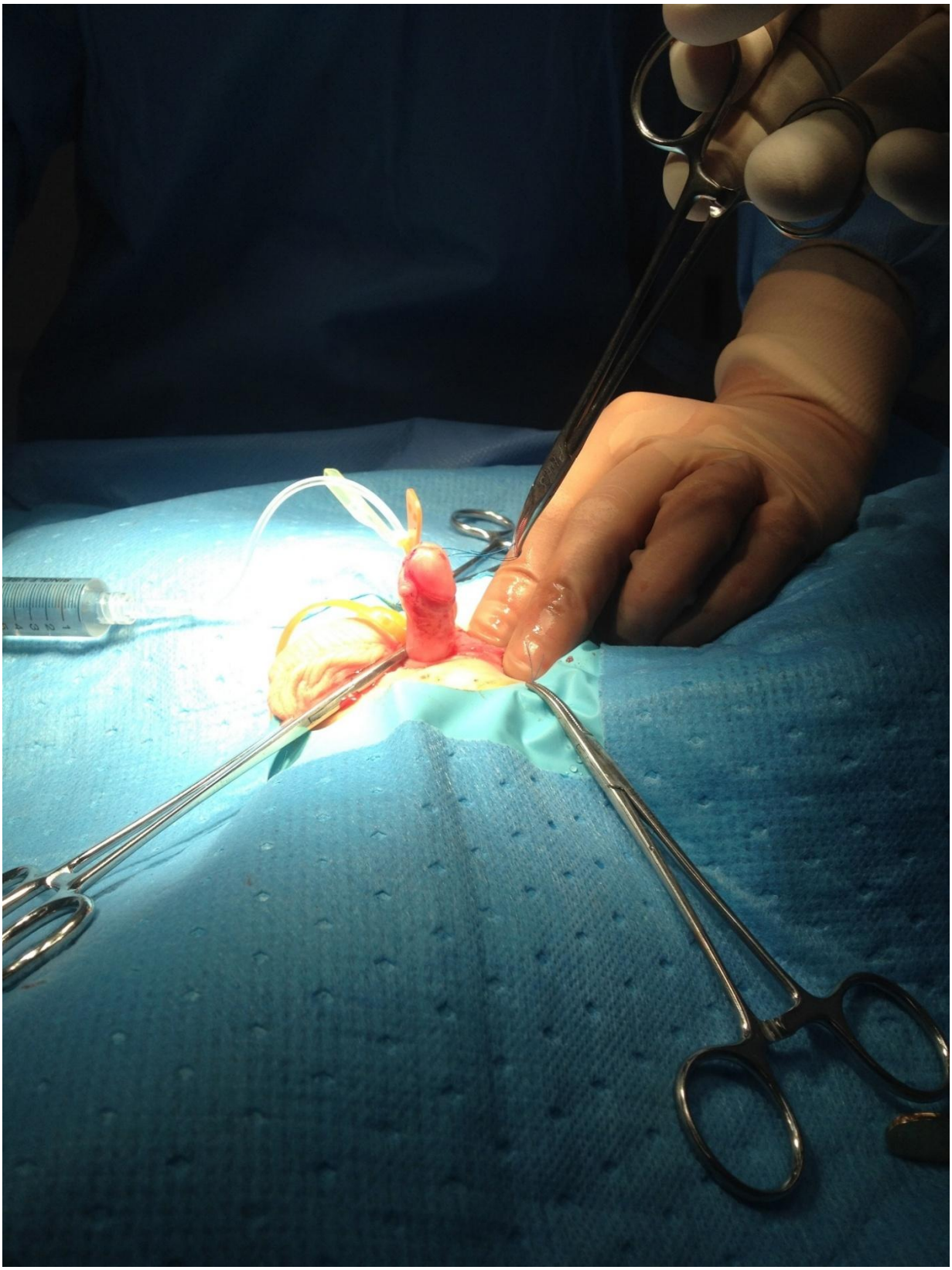
Ở nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo, sự hiện diện của cong và xoắn dương vật bẩm sinh thường được đánh giá trong quá trình phẫu thuật sau khi thực hiện xét nghiệm cương dương nhân tạo.

Ở trẻ em không bị dị tật niệu đạo lệch vị trí, thường thì sự quan sát của cha mẹ mới làm dấy lên lo ngại về tình trạng cong dương vật. Trong giai đoạn thanh thiếu niên, tình trạng cong dương vật trở nên rõ ràng hơn sau những lần cương cứng tự nhiên. Một trường hợp khác có thể dẫn đến việc phát hiện các tình trạng này là do tình cờ phát hiện trong một cuộc khám sức khỏe định kỳ. Có thể nghi ngờ xoắn dương vật nếu đường giữa dương vật

lệch khỏi đường giữa. Tuy nhiên, sự hiện diện của các tình trạng này ít rõ ràng hơn ở trẻ em bị hẹp bao quy đầu sinh lý. Việc đánh giá tại phòng khám cũng có thể bị hạn chế do sự thiếu hợp tác của bệnh nhân và thể trạng cơ thể. Đánh giá độ cong dương vật trong quá trình phẫu thuật được thực hiện bằng thử nghiệm cương dương nhân tạo.

Devine và Horton đã đề xuất phân loại phẫu thuật cong dương vật bẩm sinh thành ba nhóm. **Nhóm I** , do thiếu hụt thể xốp, cơ bìu và màng Buck; **Nhóm II** do thiếu hụt cơ bìu và màng Buck; và **Nhóm III** chỉ liên quan đến màng bìu. Hệ thống phân loại này đã được mở rộng để bao gồm **Nhóm IV** , đại diện cho sự mất cân đối về hình thể.[13]Một hệ thống phân loại phẫu thuật bổ sung của Donnahoo *et al* mô tả ba loại cong dương vật bẩm sinh; **Loại I** là cong do dính da Hình 1 và Hình 2, **Loại II** là do cong màng bao dương vật, và **Loại III** là kết quả của sự mất cân đối thể hang.

Hình 1. Độ cong loại 1 với bao quy đầu có mũ trùm và lỗ niệu đạo ở đỉnh.



Hình 2. Thử nghiệm độ cương cứng sau khi bóc tách da cho thấy độ cong đã được điều chỉnh.

Các lựa chọn điều trị

Nếu được chẩn đoán sớm, phẫu thuật chỉnh sửa cong dương vật bẩm sinh lý tưởng nhất nên được thực hiện trong năm đầu đời. Các phương pháp phẫu thuật để điều trị cong dương vật phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng, tốt nhất là nên thử phương pháp ít xâm lấn nhất trước tiên. Một cuộc khảo sát các bác sĩ tiết niệu nhi khoa do AAP thực hiện cho thấy, độ cong dương vật dưới 10 độ thường không được điều trị. Độ cong dương vật từ 20 đến 30 độ cần can thiệp, do đó mức độ nghiêm trọng này được gọi là cong dương vật đáng kể. Khảo sát cho thấy rằng bất kỳ độ cong dương vật nào dưới 50 độ thường được điều trị bằng phương pháp gấp nếp mặt lưng, trong khi độ cong lớn hơn 50 độ thường cần đến thủ thuật kéo dài mặt bụng.

Trong trường hợp đầu dương vật bị nghiêng, bước đầu tiên được khuyến nghị là phẫu thuật giải phóng dây hãm bao quy đầu. Dương vật được bóc tách đến tận gốc để xử lý tình trạng dính da. Thử nghiệm cương cứng nhân tạo được thực hiện để chứng minh tình trạng cong dương vật vẫn còn. Phẫu thuật gấp nếp được đề xuất cho tình trạng cong dương vật còn lại lên đến 30 độ. Kỹ thuật Nesbit là một trong những phương pháp sớm nhất để điều chỉnh cong dương vật. Phương pháp này bao gồm việc tách bó mạch thần kinh lưng ra khỏi thể hang, sau đó gấp nếp lớp màng bao xơ để điều chỉnh sự mất cân đối về chiều dài so với mặt bụng. Kỹ thuật này sau đó đã được sửa đổi sau khi quan sát thấy sự tái phát và bao gồm việc cắt bỏ một phần hình nêm hình thoi tại vị trí cong tối đa và khâu ngang các mép màng bao xơ. Các nghiên cứu giải phẫu thần kinh đã chứng minh rằng các nhánh thần kinh đến dương vật nằm ở vị trí 11 và 1 giờ và lan tỏa về phía bụng. Do đó, đường khâu gấp giữa lưng được thực hiện ở vị trí 12 giờ, tránh bó mạch thần kinh. Khu vực này cũng là vùng dày nhất và chắc nhất của màng gân. Việc sử dụng một mũi khâu gấp nếp hay nhiều mũi khâu gấp nếp là tùy thuộc vào sự lựa chọn của bác sĩ phẫu thuật.

Có nhiều kỹ thuật để điều trị chứng cong dương vật lớn hơn 30 độ, bao gồm cắt bỏ tấm niệu đạo và mở thể hang ở mặt bụng (có hoặc không ghép mô khuyết) và phẫu thuật tạo hình niệu đạo theo từng giai đoạn. Phương pháp này giúp kéo dài phần bụng để khắc phục sự mất cân đối về hình thể. Kỹ thuật ghép da ban đầu được mô tả bởi Devine và Horton.

Để tránh cắt ngang tấm niệu đạo, Mollard và Castagnola đề xuất phẫu thuật tách niệu đạo khỏi thể hang bên dưới, kết hợp với khâu gấp nếp mặt lưng. Tương tự, việc tách niệu đạo khỏi thể hang cũng được thực hiện và mở rộng đến niệu đạo hành.

Tình trạng cong dương vật bẩm sinh đã được Donnahoo *và cộng sự* điều trị bằng cách huy động hoàn toàn niệu đạo kết hợp với ghép da vùng bụng. Điều này tương tự như kinh nghiệm của Tang với khoảng một phần tư số bệnh nhân của họ.

Các kỹ thuật khác để xử lý các trường hợp cong dương vật phức tạp liên quan đến tật lỗ tiểu lệch hoặc tật lỗ tiểu lệch bao gồm tách rời thể hang và tháo rời dương vật rồi ghép mô dưới niêm mạc ruột non.

Sự điều chỉnh các kỹ thuật Shaeer I và II trước đó bao gồm xoay thể hang và cố định bằng chỉ khâu mà không cần rạch thể hang.

Phẫu thuật chỉnh sửa xoắn dương vật được cho là một thủ thuật thẩm mỹ, vì chức năng của dương vật vẫn được chấp nhận. Một số tác giả ủng hộ việc phẫu thuật sửa chữa xoắn dương vật nếu độ xoắn lớn hơn 45 độ. Có nhiều lựa chọn phẫu thuật để chỉnh sửa xoắn dương vật. Một phương pháp phẫu thuật từng bước đã được đề xuất, bao gồm bóc tách da dương vật, vạt xoay rộng dựa trên lớp màng bìu, di động tấm niệu đạo và thể xốp, di động niệu đạo gần, và di động tấm niệu đạo/niệu đạo thiểu sản với thể xốp vào quy đầu. Một phương pháp bổ sung được mô tả là khâu ngang màng bao tinh hoàn vào màng xương mu. Một số người đã mô tả việc lột da dương vật và khâu lại da, tuy nhiên những phương pháp này không phải lúc nào cũng thành công.

Biến chứng

Các biến chứng sau phẫu thuật chỉnh cong dương vật dao động từ 5% đến 50% tùy thuộc vào mức độ cong, với tỷ lệ chung là 8%, bao gồm rách quy đầu, rò niệu đạo ra da, cong dương vật tái phát và rối loạn cương dương là những biến chứng phổ biến nhất.

Các biến chứng của phẫu thuật điều trị xoắn dương vật bao gồm tụ máu, xoắn dương vật còn sót lại, giảm sự hài lòng của phụ huynh hoặc bệnh nhân.

Các bước tiếp theo và kết quả đề xuất

Lần khám ngoại trú ban đầu sau phẫu thuật có thể kéo dài từ sáu đến mười hai tuần tùy thuộc vào lựa chọn của bác sĩ phẫu thuật. Về độ cong dương vật, việc đánh giá được thực hiện thông qua quan sát của cha mẹ hoặc bệnh nhân về sự cương cứng tự nhiên, ngoài ra còn kèm theo khám thực thể tại phòng khám ngoại trú. Hiện có rất ít nghiên cứu tập trung vào thời gian theo dõi sau phẫu thuật thích hợp.

Bao quy đầu to bẩm sinh

Lịch sử

Mô tả đầu tiên được công bố về hiện tượng dương vật bị vùi lấp là của Keyes vào năm 1919, trong đó ông mô tả tình trạng này xảy ra do dương vật thiếu "lớp da bao bọc" thích hợp và vẫn "bị vùi lấp bên dưới lớp da của bụng, đùi hoặc bìu". Từ năm 1919, đã có một số báo cáo trường hợp và thảo luận được ghi nhận về chủ đề này, với những người đóng góp ban đầu đã đặt nền tảng cho những công trình nghiên cứu lớn hơn được thực hiện trong hai mươi đến ba mươi năm qua. Năm 1951, Campbell mô tả "dương vật ẩn" là "một

cơ quan thô sơ nằm ẩn dưới da bìu, đáy chậu, bụng dưới hoặc đùi trong các mô mỡ có thể dày bất thường". Năm 1968, Glanz báo cáo một trường hợp ở người trưởng thành, năm 1971, Warkany mô tả "dương vật nhỏ hoặc dương vật ẩn". Năm 1974, Williams mô tả và minh họa bằng một ví dụ. Năm 1977, ngoài việc mô tả sáu trường hợp của mình, Crawford đã đề xuất phân loại đầu tiên cho dương vật bị chôn vùi.

Điều thú vị là, hai báo cáo mang tính bước ngoặt đóng góp sớm nhất bao gồm các nghiên cứu X quang. Năm 1974, Gwinn và các đồng nghiệp đã mô tả trong "ca bệnh X quang của tháng" một cậu bé 18 tháng tuổi được chụp niệu đồ tĩnh mạch để phân giai đoạn u lympho Hodgkin. Trong giai đoạn đi tiểu, họ nhận thấy rằng "toàn bộ chất cản quang trong bàng quang của cậu bé đã dồn xuống và tạo thành một khối phình to rõ rệt ở bao quy đầu".

Mặc dù không được nêu tên cụ thể, báo cáo của họ có lẽ đã đưa ra mô tả đầu tiên về một bao quy đầu khổng lồ. Hai mươi năm sau, vào năm 1994, O'Brien *và cộng sự* đã báo cáo một trường hợp bé trai 11 tháng tuổi được ghi nhận có một "khối sưng hình cầu lớn, kích thước bằng quả cam" và mẹ cậu bé "đã chứng minh rằng khối sưng có thể dễ dàng xẹp xuống bằng cách ấn bằng tay". Khi nội soi niệu đạo, họ không tìm thấy lỗ niệu đạo do bao quy đầu quá lớn. Một ống thông bàng quang trên xương mu được đặt và chụp bàng quang cản quang khi đi tiểu được thực hiện. Ngoài việc cho thấy bàng quang và niệu đạo bình thường, người ta nhận thấy thuốc cản quang chảy vào một bàng quang bao quy đầu lớn với dung tích lớn bằng bàng quang bình thường của cậu bé. Họ đã đặt ra thuật ngữ "bao quy đầu khổng lồ bẩm sinh" để mô tả tình trạng này, đây là lần đầu tiên thuật ngữ này được ghi nhận sử dụng.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc chứng dương vật không rõ ràng chính xác vẫn chưa được biết. Tuy nhiên, người ta cho rằng đây là một tình trạng mới nổi. Trong một nghiên cứu tổng quan tài liệu gần đây, số ca bệnh dao động từ 1 đến 134 bệnh nhân, với độ tuổi từ 2 tháng đến 33 năm. Trung bình, phẫu thuật được thực hiện trước 24 tháng tuổi.

Cơ chế bệnh sinh

Tình trạng dương vật không phát triển bình thường có thể do nhiều yếu tố chứ không chỉ một yếu tố duy nhất. Các yếu tố này có thể bao gồm thiếu da dương vật, sự bám dính bất thường của da thân dương vật ở gốc dương vật, da dương vật bị kéo về phía trước do sự phát triển bất thường của lớp màng bao quy đầu và lớp mỡ trước xương mu nổi bật. Các nguyên nhân thứ phát có thể do biến chứng của sẹo sau khi cắt bao quy đầu hoặc thoát vị lớn hoặc tràn dịch màng tinh hoàn.

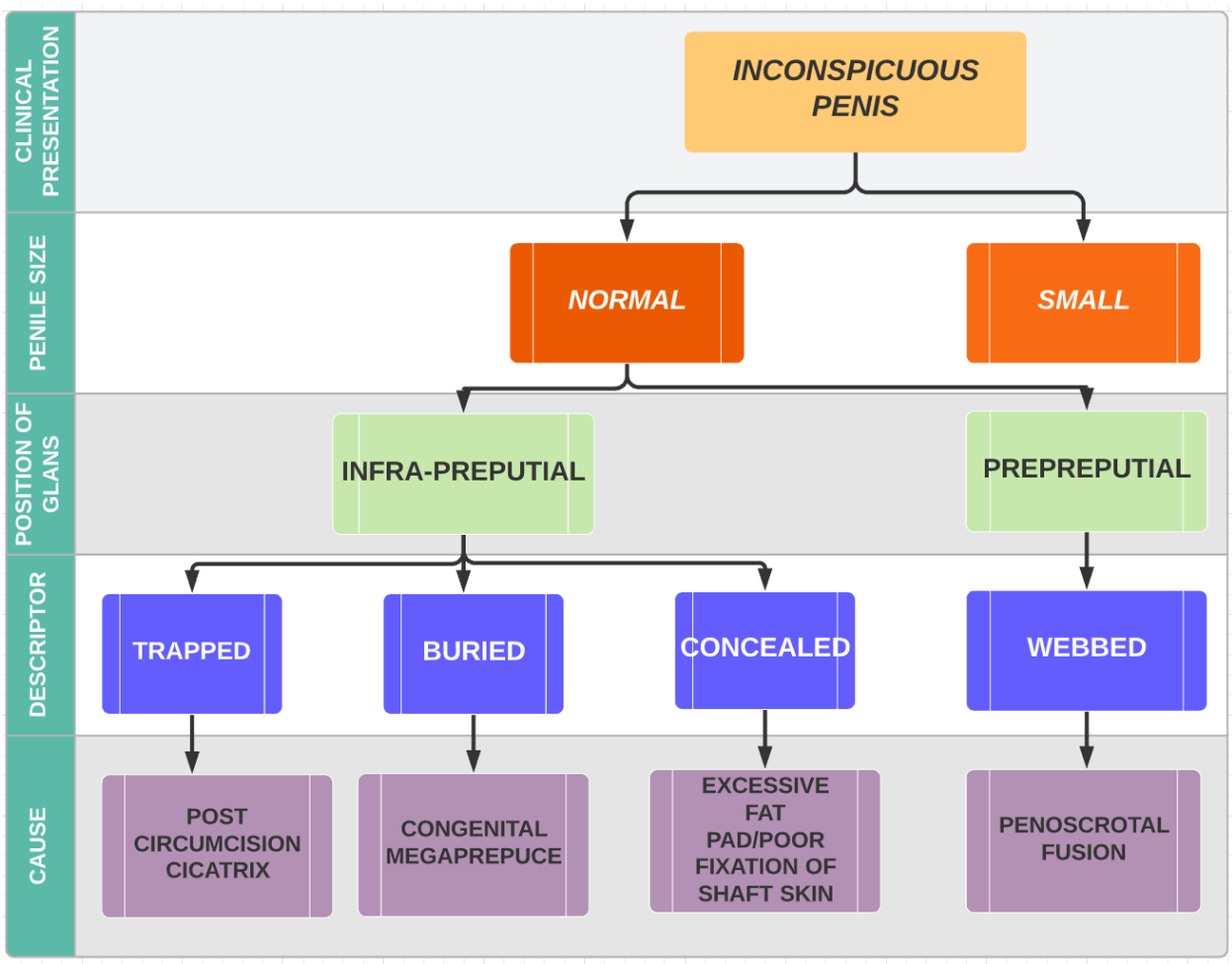
Nguyên nhân chính xác của chứng bao quy đầu to bẩm sinh vẫn chưa được hiểu rõ, nhưng giả thuyết được đề xuất rộng rãi là do tác động kéo căng của lớp cơ bìu bất thường lên thân dương vật. Điều này được hỗ trợ bởi các phương pháp điều trị ban đầu đối với chứng

dương vật vùi, trong đó ghi nhận rằng việc điều chỉnh khuyết tật đã được thực hiện thành công bằng cách cắt bỏ mô cơ bìu. Một nghiên cứu tiền cứu xem xét mô học của cơ bìu cho thấy gần 80% bệnh nhân có mô cơ bìu bất thường, hoặc là có các sợi cơ trơn kém phát triển hoặc các sợi cơ trơn phân bố ngẫu nhiên. Điều thú vị là bệnh nhân bị dương vật vùi có nhiều khả năng có mô cơ bìu bất thường hơn so với nhóm bị hẹp niệu đạo (78% so với 70%). Việc tăng lượng nước tiểu sau giai đoạn sơ sinh và dòng tiểu bất thường do lỗ bao quy đầu hẹp là những yếu tố góp phần gây ra hiện tượng phình to bao quy đầu.

Đánh giá và chẩn đoán

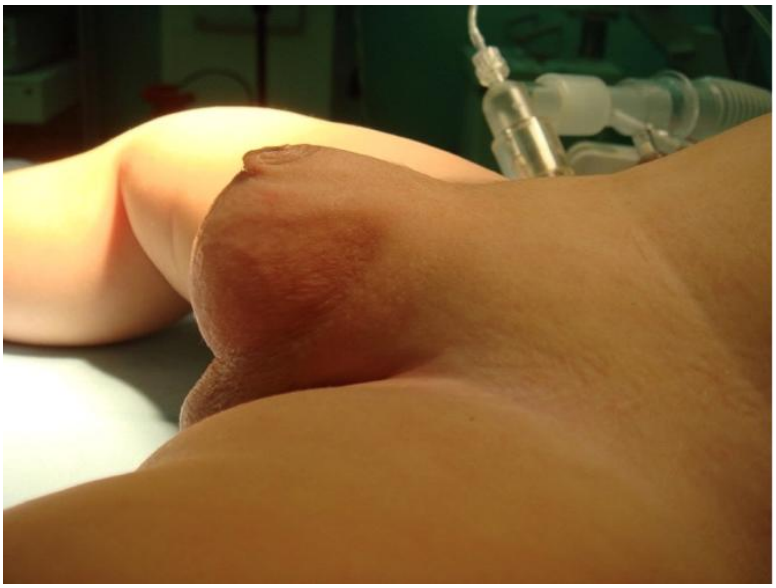
Điều quan trọng là phải phân biệt giữa dương vật có kích thước bình thường nhưng bị che khuất và dương vật nhỏ (micropenis). Đây là bước đánh giá đầu tiên cần thiết vì phương pháp điều trị cho hai trường hợp này khá khác nhau. Trường hợp đầu tiên cần được chăm sóc liên tục và rất có thể cần can thiệp phẫu thuật với bác sĩ tiết niệu, trong khi trường hợp thứ hai cần được đánh giá thêm và phối hợp điều trị với nhóm chuyên gia nội tiết và di truyền. Chương này sẽ không thảo luận về việc điều trị dương vật nhỏ.

Crawford là người đầu tiên phân loại dương vật bị vùi lấp thành các loại: ẩn, vùi lấp và màng da dương vật-bìu. Maizels *và cộng sự* đã mô tả các nguyên nhân khác nhau như sau: bị vùi lấp, bị dính màng, bị mắc kẹt hoặc siêu nhỏ/nhỏ bé. Phân loại này được sử dụng rộng rãi nhất vì nó bao gồm các nhóm mà trẻ có thể thuộc vào dựa trên khám lâm sàng. Trong khi mô tả phương pháp phẫu thuật của họ (tạo hình chữ V ở bụng) để điều chỉnh chứng bao quy đầu to bẩm sinh, Alexander và các đồng nghiệp đã đề xuất một phân loại với mô tả giải phẫu chính xác hơn và nguyên nhân tiềm ẩn Hình 3,4,5,6,7,8.



Hình 3. Phân loại các nguyên nhân gây ra dương vật không rõ ràng (Alexander và cộng sự).

Hình 4. Dương vật bị kẹt sau khi cắt bao quy đầu.



Hình 5. Bao quy đầu to bẩm sinh

Hình 6. Dương vật ẩn.

Hình 7. Sự hợp nhất dương vật-bìu.

Hadidi đề xuất chia bệnh nhân có dương vật vùi lấp thành ba nhóm dựa trên kết quả phẫu thuật. Nhóm 1 – bệnh nhân có bao quy đầu trong (LIP) dài bất thường, Nhóm 2 – LIP và bất thường ở phần gắn kết xa của dây chằng đáy vị và dây chằng treo vào phần giữa thân dương vật, Nhóm 3 – Nhóm 1 và 2 cộng thêm mỡ thừa vùng trên xương mu.

Các lựa chọn điều trị

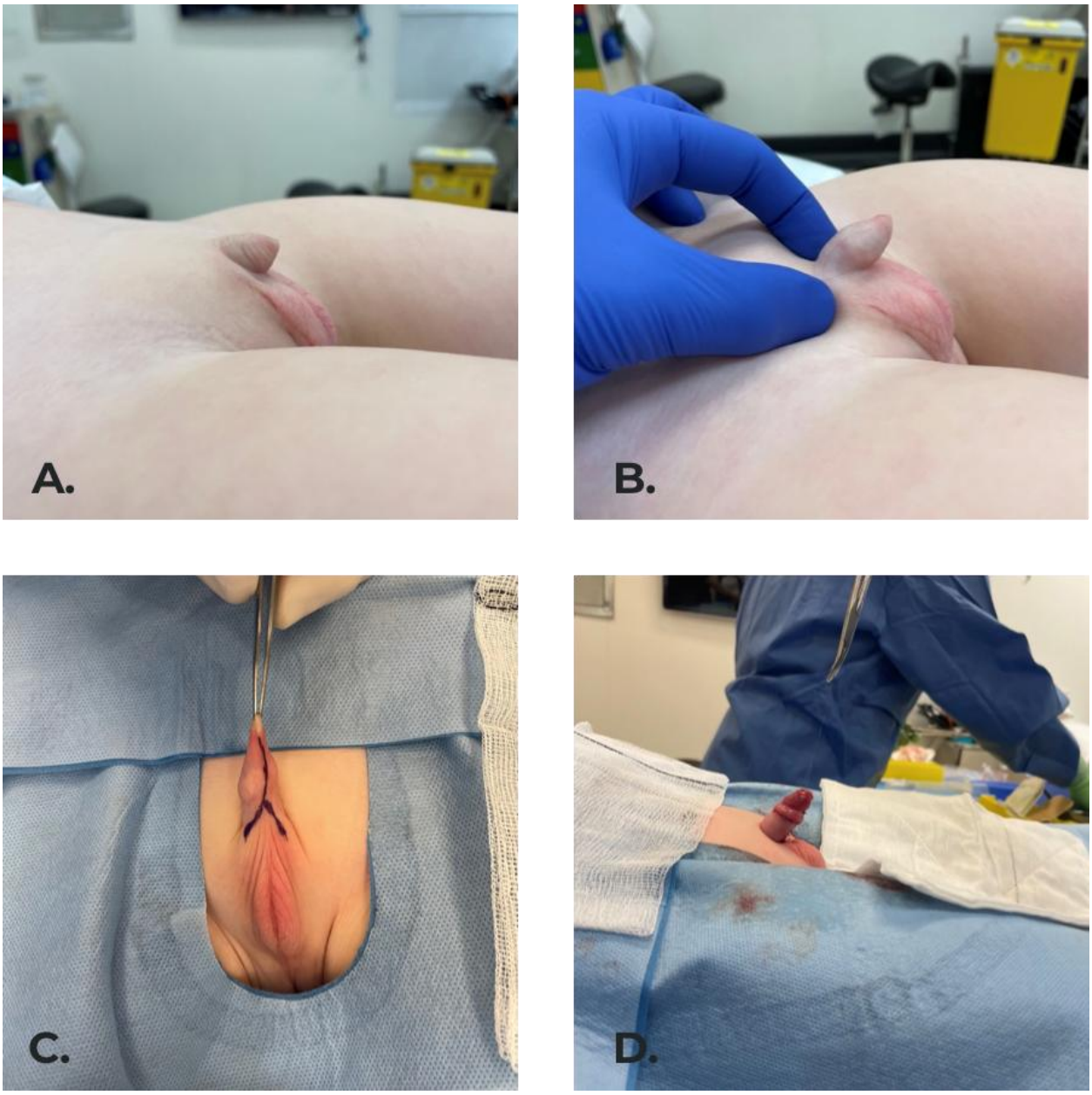
Đã có nhiều phương pháp phẫu thuật được mô tả để khai quật và điều chỉnh nhóm bệnh lý này. Thời điểm chính xác để phẫu thuật vẫn là một vấn đề gây tranh cãi và về cơ bản bị ảnh hưởng bởi nguyên nhân cơ bản. Những người ủng hộ can thiệp sớm đưa ra những lý do tương tự như đối với thời điểm phẫu thuật sửa chữa chứng hẹp niệu đạo – can thiệp sớm (6-12 tháng tuổi) được khuyến cáo để tránh những hậu quả về tâm lý. Những trường hợp có triệu chứng (bí tiểu, viêm bao quy đầu tái phát, nhiễm trùng đường tiết niệu) sẽ được hưởng lợi từ phẫu thuật sớm. Một số tác giả khác khuyến cáo nên phẫu thuật chỉnh hình ngay khi chẩn đoán được xác định để giải quyết cả vấn đề tiết niệu và thẩm mỹ. Mặt khác, việc điều chỉnh dương vật ẩn do lớp mỡ trước xương mu nhô ra có thể được trì hoãn vì tình trạng này có thể tự cải thiện theo thời gian, như Donahoe và Keating đã mô tả rằng lớp da che phủ đầy đủ thân dương vật được quan sát thấy khi cương cứng.

Có rất nhiều tài liệu và kỹ thuật mô tả việc điều chỉnh tật bao quy đầu to bẩm sinh. Các bước phẫu thuật chính được liệt kê bên dưới, với các biến thể trong cách thực hiện từng bước dẫn đến sự đa dạng về kỹ thuật. Chúng chủ yếu được phân loại thành phương pháp một giai đoạn (đa số các kỹ thuật) hoặc phương pháp hai giai đoạn. Trong phương pháp hai giai đoạn, phẫu thuật tạo hình bao quy đầu được thực hiện trước, sau đó đánh giá lại cấu trúc giải phẫu sau khi trẻ đã biết tự đi vệ sinh.

Các bước phẫu thuật bao gồm:

- Loại bỏ vòng hẹp hoặc vòng bao quy đầu
- Sự mở rộng của bao quy đầu
- Cắt bỏ hoặc thu nhỏ phần bao quy đầu bên trong thừa.
- Cắt bỏ cơ dartos bị loạn sản
- Tái tạo góc dương vật-xương mu và dương vật-bìu bằng cách gắn lớp hạ bì của thân dương vật vào màng Buck ở vị trí 4 và 8 giờ.
- Che phủ thân dương vật – hầu hết các kỹ thuật đều khác nhau ở loại mô được sử dụng để che phủ thân dương vật. Điều này có thể được thực hiện bằng cách sử dụng da dương vật, phần bao quy đầu bên trong thừa hoặc kết hợp cả hai.

Chúng tôi ưu tiên sử dụng phương pháp tiếp cận giải phẫu vì theo kinh nghiệm của chúng tôi, phương pháp này đã mang lại kết quả tốt Hình 8.



Hình 8. Dương vật không rõ ràng do dính dương vật-bìu và góc dương vật-xương mu không rõ nét. (b) Dương vật lộ ra khi khám. (c) Các vết mổ được đánh dấu. (d) Kết quả cuối cùng với thân dương vật được bao phủ bởi da, các góc xương mu và bìu được tạo ra bằng cách cố định lớp hạ bì vào màng Buck ở vị trí 4 và 8 giờ.

Biến chứng

Các biến chứng ngắn hạn sau phẫu thuật bao gồm tụ máu, vết thương hở và phù nề dương vật/bìu. Các biến chứng trung và dài hạn bao gồm cần phải phẫu thuật lại do phù bạch huyết dẫn đến da bao quy đầu bên trong quá dày, hẹp lỗ niệu đạo và co rút dương vật.

Các bước tiếp theo và kết quả đề xuất

Do một số biến chứng được báo cáo xuất hiện muộn hơn trong cuộc đời, nên việc theo dõi lâu dài đối với những bệnh nhân này được khuyến nghị. Shalaby và Cascio đã báo cáo thời gian theo dõi trung bình từ 17 đến 61 tháng.

Kết luận

Các dị tật bẩm sinh ở dương vật rất hiếm gặp, do đó, nên chuyển bệnh nhân đến bác sĩ chuyên khoa tiết niệu nhi để được chẩn đoán và điều trị chính xác.

Điểm chính

- Phẫu thuật chỉnh hình được khuyến cáo đối với trường hợp cong dương vật bẩm sinh lớn hơn 20 độ.
- Nên áp dụng phương pháp từng bước, chú trọng bảo vệ các cấu trúc thần kinh mạch máu và giữ nguyên tấm niệu đạo khi phẫu thuật chỉnh hình dương vật (không kèm theo tật lỗ tiểu lệch vị).
- Cân nhắc điều chỉnh tình trạng xoắn dương vật lớn hơn 45 độ.
- Cắt bỏ lớp cơ bìu bị loạn sản và cố định da vào màng Buck là những bước quan trọng trong việc điều chỉnh chứng bao quy đầu to bẩm sinh.
- Hạn chế việc cắt bỏ da cho đến khi đảm bảo đủ lớp che phủ cho thân dương vật.
- Đối với trường hợp dương vật ẩn, phương pháp điều trị ban đầu không phẫu thuật được ưu tiên.

Chương 34: Dị tật bao quy đầu (Foreskin Anomalies)

Phôi học

Quá trình phát triển phôi thai của cơ quan sinh dục ngoài nam giới là một quá trình phức tạp. Trước tuần thứ chín của thai kỳ, sự phát triển của cơ quan sinh dục ngoài ở cả hai giới đều tương tự nhau. Trong khoảng thời gian từ tuần thứ 9 đến tuần thứ 13 của thai kỳ, quá trình sản sinh testosterone bởi các tế bào Leydig, sự chuyển hóa testosterone thành dihydrotestosterone (enzyme 5α-reductase) và sự tương tác với các thụ thể androgen sẽ dẫn đến sự biệt hóa bình thường của củ sinh dục, các nếp gấp và sự phình to của cơ quan sinh dục.

Sự kích thích androgen gây ra sự kéo dài của củ sinh dục cũng như sự hợp nhất của các nếp gấp niệu đạo tạo thành niệu đạo từ gần đến xa. Bao quy đầu hình thành trong khoảng từ tuần thứ 13 đến tuần thứ 18 của thai kỳ, trùng với sự phát triển của niệu đạo. Các nếp gấp bao quy đầu di chuyển từ gốc dương vật về phía xa cho đến khi hợp nhất với quy đầu tạo

thành đường giữa. Sự bong tróc bình thường sau đó của lớp biểu mô hợp nhất giữa quy đầu và bao quy đầu sẽ cho phép bao quy đầu tách ra và co rút lại trong tương lai.

Hẹp bao quy đầu

Hẹp bao quy đầu là tình trạng không thể kéo bao quy đầu xuống để lộ quy đầu. **Hẹp bao quy đầu sinh lý** xảy ra do sự dính tự nhiên giữa lớp da bao quy đầu bên trong và quy đầu, và trong một số trường hợp là do sự hiện diện của vòng thắt Hình 1. Sự tách rời bình thường được tạo ra bởi sự tích tụ bình thường của các mảnh vụn biểu mô gọi là bã nhờn và sự cương cứng không liên tục trong những năm đầu đời.

Hình 1. Hẹp bao quy đầu sinh lý ở bé trai 1 tuổi.

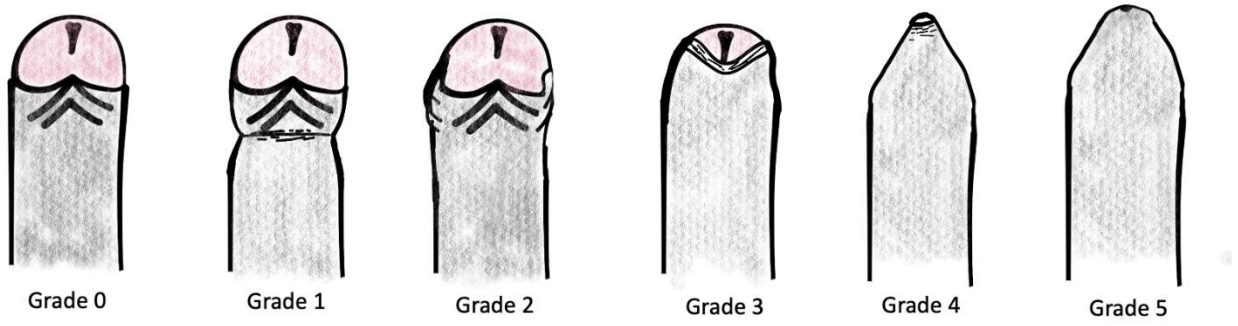
Hẹp bao quy đầu sinh lý giảm dần theo tuổi: **chỉ 10% trẻ em sẽ vẫn bị tình trạng này khi được 3 tuổi và dưới 1% khi được 17 tuổi** . Hẹp bao quy đầu nguyên phát thường tự khỏi trong thời thơ ấu.

Điều quan trọng là phải phân biệt hẹp bao quy đầu với **dính tuyến** (dính bao quy đầu) là sự dính kết giữa bao quy đầu bên trong với quy đầu. Chúng cũng có thể là thứ phát, thường xảy ra sau khi cắt bao quy đầu, giữa đường rạch và quy đầu. Dính bao quy đầu sinh lý sẽ tự khỏi do sự tách rời biểu mô và sự cương cứng trong thời thơ ấu. Ở những bệnh nhân bị dính bao quy đầu không có triệu chứng, nên tránh kéo bao quy đầu bằng tay. Hiếm khi, tình trạng dính dai dẳng ở bệnh nhân lớn tuổi có thể được giải quyết tại phòng khám sau khi bôi thuốc giảm đau tại chỗ.

Hẹp bao quy đầu thứ phát có thể do nhiều nguyên nhân khác nhau như kéo bao quy đầu mạnh và gây chấn thương dẫn đến hình thành sẹo thứ phát hoặc do viêm quy đầu xơ hóa (BXO) (Hình 2). **Việc phòng ngừa hẹp bao quy đầu thứ phát bằng cách tránh kéo bao quy đầu mạnh nên được khuyến cáo trong quá trình khám.**

Hình 2. Viêm bao quy đầu teo tắc.

Đã có nhiều hệ thống phân loại khác nhau được đề xuất để phân tầng mức độ nghiêm trọng của chứng hẹp bao quy đầu. Một trong số đó là hệ thống do Sookpotarom et al đề xuất, được chia từ cấp độ 0 với sự co rút hoàn toàn đến cấp độ không co rút (cấp độ 5) Hình 3.



Hình 3. Thang điểm đánh giá mức độ co rút bao quy đầu của Sookpotarom *và cộng sự* .

Các tình trạng liên quan đến dương vật chưa cắt bao quy đầu được trình bày tiếp theo.

Viêm quy đầu và viêm bao quy đầu

Đây là quá trình viêm nhiễm ở quy đầu và bao quy đầu, tương ứng, do vệ sinh kém ở bệnh nhân hẹp bao quy đầu. Những tình trạng này thường xảy ra đồng thời. Vệ sinh kỹ lưỡng

là nền tảng của việc phòng ngừa. Tiền sử mắc các bệnh này nên khuyến khích việc chăm sóc bao quy đầu tốt hơn.

Nghẹt bao quy đầu

Đó là tình trạng bao quy đầu bị kẹt phía sau quy đầu, gây đau, sưng, phù nề và thậm chí hoại tử bao quy đầu nếu không được xử lý kịp thời (Xem thêm phần sau **về chứng nghẹt bao quy** đầu).

Nhiễm trùng đường tiết niệu

Hẹp bao quy đầu gây ra sự xâm nhập của vi khuẩn gây bệnh đường tiết niệu vào da bên trong bao quy đầu và vùng quanh lỗ niệu đạo, làm tăng nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) . Cắt bao quy đầu làm giảm nguy cơ UTI này , với nguy cơ tương đối là 4,5 ở trẻ sơ sinh dưới 1 tháng tuổi chưa cắt bao quy đầu so với trẻ đã cắt bao quy đầu, và nguy cơ tương đối là 3,7 trong năm đầu đời. Số lượng trẻ cần điều trị để ngăn ngừa một trường hợp UTI là hơn 100 , nhưng con số này giảm xuống còn 4 ở các bé trai bị trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) giãn rộng (độ 3-5). Bệnh nhân bị hẹp bao quy đầu nặng hơn cũng có tỷ lệ mắc UTI cao hơn so với bệnh nhân bị hẹp bao quy đầu nhẹ. Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ khuyến cáo nên xem xét cắt bao quy đầu như một lựa chọn ở những bệnh nhân bị trào ngược bàng quang niệu quản để giảm nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu .

Bệnh ung thư

Hẹp bao quy đầu được mô tả là một yếu tố nguy cơ đáng kể đối với ung thư dương vật.

Ở những bệnh nhân không có triệu chứng với chứng hẹp bao quy đầu sinh lý, việc điều trị tích cực nên bắt đầu sau 2-3 tuổi hoặc theo sự lựa chọn của người chăm sóc. Nên khuyến khích điều trị nội khoa hoặc phẫu thuật chứng hẹp bao quy đầu trong một số trường hợp như: viêm bao quy đầu, viêm quy đầu, hẹp bao quy đầu thứ phát, BXO hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .

Điều trị bằng thuốc corticosteroid bôi ngoài da

Phương pháp điều trị kết hợp bao quy đầu bằng cách sử dụng corticosteroid bôi tại chỗ và kéo bao quy đầu bằng tay đã cho thấy tỷ lệ thành công cao. Kem Betamethasone (0,05%) là một trong những phương pháp điều trị tại chỗ được sử dụng phổ biến nhất đối với chứng hẹp bao quy đầu nguyên phát có triệu chứng hoặc dai dẳng mà không có thay đổi bệnh lý nào ở bao quy đầu. Cơ chế sinh lý được cho là do sự cải thiện độ đàn hồi của da bao quy đầu.

Hiệp hội Niệu khoa Châu Âu khuyến cáo sử dụng corticosteroid bôi tại chỗ trong trường hợp hẹp bao quy đầu sinh lý kéo dài với tỷ lệ thành công 80% và tỷ lệ tái phát 17%. Phương

pháp điều trị phổ biến nhất là bôi thuốc mỡ hai lần một ngày trong thời gian tối thiểu từ 4 đến 8 tuần.

Cắt bao quy đầu ở trẻ sơ sinh

Cắt bao quy đầu tự nguyện trong giai đoạn sơ sinh là một chủ đề gây tranh cãi. Hiệp hội Nhi khoa Hoa Kỳ, trong báo cáo của Nhóm công tác công bố năm 2012, nhấn mạnh rằng **không nên khuyến cáo cắt bao quy đầu thường quy cho tất cả trẻ sơ sinh nam** , nhưng lợi ích của việc này đủ để biện minh cho việc các gia đình có thể thực hiện thủ thuật này.

Một trong những điểm quan trọng nhất khi thực hiện loại phẫu thuật cắt bao quy đầu này là giảm đau và gây tê tại chỗ. Có nhiều lựa chọn khác nhau được khuyến nghị như gây tê tại chỗ, phong bế thần kinh dương vật lưng hoặc phong bế bằng vòng dương vật. Một số kỹ thuật và thiết bị đã được phát triển để hỗ trợ thủ thuật này, chẳng hạn như kẹp Gomco, kẹp Mogen và thiết bị Plastibell.

Điều tối quan trọng là không được thực hiện cắt bao quy đầu ở trẻ sơ sinh mắc các bệnh lý tiết niệu khác mà sau này cần giữ nguyên bao quy đầu để phẫu thuật chỉnh hình, ví dụ như tật lỗ tiểu lệch vị trí. Để loại trừ những dị tật này, cần phải khám bộ phận sinh dục kỹ lưỡng, đảm bảo bao quy đầu được tách rời hoàn toàn khỏi quy đầu trước khi tiến hành thủ thuật.

Viêm bao quy đầu teo (Balanitis Xerotica Obliterans)

BXO (còn được gọi là bệnh xơ cứng lichen) là một bệnh viêm mạn tính có thể ảnh hưởng đến bao quy đầu, quy đầu và niệu đạo. Tên gọi này xuất phát từ ba thành phần của bệnh, đó là viêm quy đầu (viêm mạn tính quy đầu dương vật), khô (vết thương có vẻ ngoài khô bất thường) và tắc nghẽn (kết hợp với viêm nội mạc động mạch không thường xuyên).

Tỷ lệ mắc bệnh được báo cáo là 0,4 trường hợp/1000 bé trai mỗi năm và tỷ lệ hiện mắc BXO ở bệnh nhân hẹp bao quy đầu được công bố dao động từ 9 đến 50%. Độ tuổi trung bình khi phát hiện bệnh được báo cáo là từ 8,9 đến 10,6 năm, với tỷ lệ mắc bệnh cao nhất ở độ tuổi từ 9 đến 11 tuổi.

Trong một ấn phẩm gần đây của Filho và cộng sự, BXO được chẩn đoán mô học ở 32% bệnh nhân hẹp bao quy đầu mà không có dấu hiệu lâm sàng nghi ngờ mắc BXO sau khi cắt bao quy đầu. Mức độ hẹp bao quy đầu không tương quan với sự hiện diện của BXO .

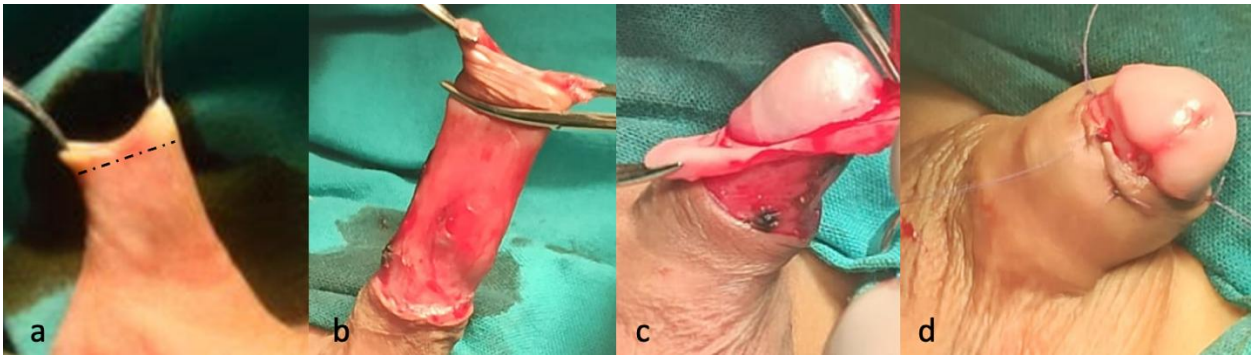
Việc chẩn đoán chủ yếu dựa vào lâm sàng. Trong các trường hợp nhẹ của BXO , có thể thấy các vùng đổi màu trắng xám trên quy đầu hoặc lớp trong của bao quy đầu Hình 2. Khi bệnh tiến triển, da trở nên mất tính đàn hồi với các mảng đổi màu trắng cùng với chứng hẹp bao quy đầu xơ hóa tiến triển. Trong các trường hợp nặng hơn, có thể thấy loét và tổn thương lỗ niệu đạo.

Hầu hết bệnh nhi không có triệu chứng nhưng một số em mô tả tình trạng tiểu khó hoặc bí tiểu và giãn bao quy đầu. Chẩn đoán được xác nhận thông qua xét nghiệm mô học cho thấy hiện tượng dày sừng và teo lớp đáy của biểu bì kèm theo mất các sợi đàn hồi và biến đổi collagen cùng với thâm nhiễm viêm.

Nguyên nhân gây bệnh này vẫn chưa được biết rõ. Có bằng chứng cho thấy cơ chế tự miễn dịch là một yếu tố tiềm ẩn. Về mặt mô học, các tổn thương được đặc trưng bởi sự hiện diện nhiều tế bào lympho T gây độc tế bào tự phản ứng xâm nhập và rối loạn chuyển hóa chất nền ngoại bào. Ngoài ra, kháng thể tự sinh chống lại protein chất nền ngoại bào cũng đã được phát hiện trong huyết thanh của bệnh nhân mắc bệnh. Các nguyên nhân nhiễm trùng, khuynh hướng di truyền, kích ứng mãn tính do tiếp xúc với nước tiểu và ảnh hưởng của hormone là những giả thuyết khác được đưa ra.

Ban quản lý BXO

Phương pháp điều trị được chấp nhận và khuyến nghị nhất cho BXO là cắt bao quy đầu, có thể là phương pháp điều trị dứt điểm trong nhiều trường hợp Hình 4. Tuy nhiên, một số lượng đáng kể các trung tâm đang thực hiện phẫu thuật bảo tồn bao quy đầu như tạo hình bao quy đầu, như một lựa chọn phẫu thuật ít xâm lấn hơn. Wilkinson *và cộng sự* đã báo cáo kết quả so sánh các bé trai mắc BXO được điều trị bằng tạo hình bao quy đầu kết hợp với tiêm triamcinolone vào tổn thương trong quá trình phẫu thuật với những bé được điều trị bằng cắt bao quy đầu. Trong quá trình theo dõi, 19% bé trai được cắt bao quy đầu cần phẫu thuật lỗ niệu đạo sau đó, so với 6% ở những bé được tạo hình bao quy đầu. Tỷ lệ thành công của phẫu thuật bảo tồn được báo cáo là 81%. Gần đây, Green *và cộng sự* đã công bố một nghiên cứu tương tự so sánh việc cắt bao quy đầu và phẫu thuật tạo hình bao quy đầu ở bệnh nhân mắc BXO , báo cáo không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ thủ thuật bổ trợ lỗ niệu đạo, tỷ lệ can thiệp lại, nhiễm trùng sau phẫu thuật hoặc xuất huyết thứ phát giữa nhóm bệnh nhân phẫu thuật tạo hình bao quy đầu và nhóm bệnh nhân cắt bao quy đầu. Họ kết luận rằng phẫu thuật tạo hình bao quy đầu kết hợp với tiêm steroid nội tổn thương có thể là một phương pháp điều trị phẫu thuật đầu tay hiệu quả cho BXO .



Hình 4 Cắt bao quy đầu bằng phẫu thuật: (a) Rạch da dưới vòng hẹp bao quy đầu (b)

Tách bao quy đầu trong khỏi bao quy đầu ngoài (c) Cắt bỏ bao quy đầu trong, để lại một vòng niêm mạc rộng 5 mm (d) Khâu nối giữa vòng niêm mạc và da bằng chỉ tự tiêu.

Một đánh giá có hệ thống do Folaranmi thực hiện về đề xuất sử dụng corticosteroid bôi ngoài da như một phương pháp thay thế cho cắt bao quy đầu cho thấy tỷ lệ thành công trung bình là 35% đối với điều trị bôi ngoài da ở bệnh nhân mắc BXO . Thử nghiệm ngẫu nhiên có đối chứng mù đôi duy nhất được đưa vào đánh giá này cho thấy không có bệnh nhân nào mắc BXO đáp ứng với corticosteroid bôi ngoài da và tất cả đều cần phải cắt bao quy đầu.

Việc sử dụng thuốc ức chế miễn dịch tại chỗ như tacrolimus cũng đã được mô tả. Ebert *và cộng sự* báo cáo rằng việc bôi thuốc mỡ tacrolimus 0,1% sau khi cắt bao quy đầu dẫn đến tái phát ở 9% trường hợp, và đã được điều trị thành công bằng một liệu trình thuốc mới. Họ kết luận rằng liệu pháp này là một lựa chọn sau phẫu thuật nếu có nguy cơ biến chứng do tổn thương niệu đạo hoặc tuyến bao quy đầu.

Khi phát hiện tổn thương niệu đạo do BXO , cần nội soi để xác định mức độ lan rộng của quá trình viêm. Trong những trường hợp này, phẫu thuật tạo hình niệu đạo kết hợp với điều trị bằng corticoid tại chỗ hoặc thuốc ức chế miễn dịch là bắt buộc.

Ở một số bệnh nhân, đặc biệt là những người có tiền sử hẹp niệu đạo tái phát hoặc đáp ứng kém với điều trị tại chỗ, cần xem xét phẫu thuật tái tạo bằng cách ghép niêm mạc má.[6]

Biến chứng

Tỷ lệ biến chứng của phẫu thuật cắt bao quy đầu được báo cáo nằm trong khoảng từ 0,2% đến 5%. Biến chứng có thể xảy ra ngay sau khi phẫu thuật hoặc nhiều năm sau đó. Biến chứng thường gặp nhất là **chảy máu** , phổ biến hơn ở trẻ lớn. Mặc dù phương pháp ép cầm máu sẽ hiệu quả trong việc kiểm soát biến chứng này trong hầu hết các trường hợp, nhưng có thể cần đến phương pháp đốt điện trong một số ít trường hợp Hình 5.

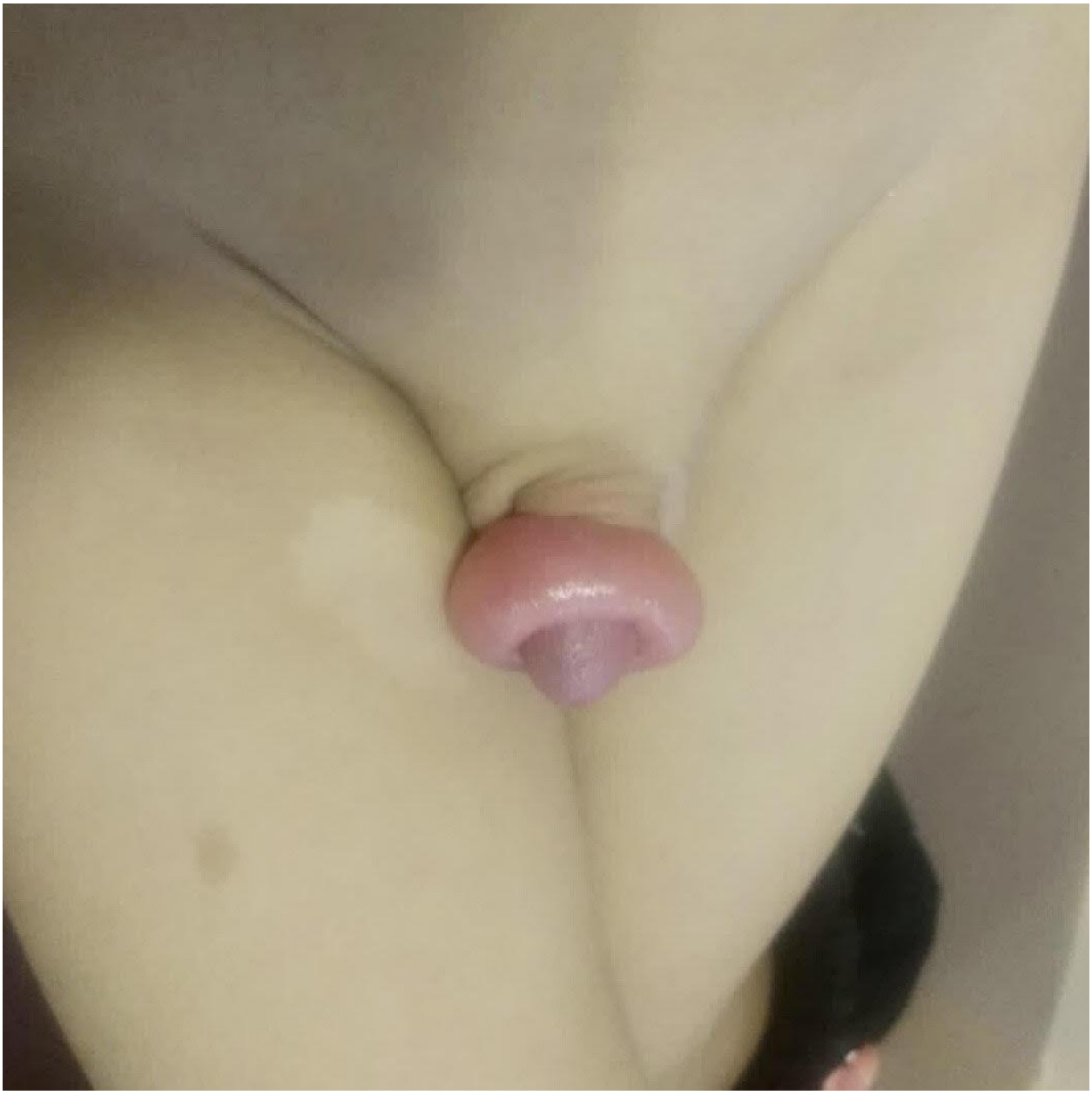
Hình 5. Tụ máu sau phẫu thuật. Chảy máu là biến chứng thường gặp nhất sau khi cắt bao quy đầu.

Việc cắt bỏ quá nhiều da sau khi cắt bao quy đầu có thể dẫn đến tình trạng **dương vật bị kẹt** do sẹo. Phương pháp điều trị ban đầu có thể là sử dụng betamethasone kết hợp với kéo giãn bằng tay. Trong một số trường hợp, cần phải rạch da để làm giãn hoặc khâu phục hồi bằng vạt da.

Hẹp niệu đạo hầu như chỉ xảy ra ở bệnh nhân sau khi cắt bao quy đầu, và là hậu quả của phản ứng viêm tại chỗ và sự hình thành sẹo. Bệnh nhân nghi ngờ bị hẹp niệu đạo có thể than phiền về đau dương vật khi bắt đầu đi tiểu và/hoặc dòng nước tiểu hẹp.

Nghẹt bao quy đầu

Hẹp bao quy đầu là một trường hợp cấp cứu tiết niệu ảnh hưởng đến nam giới chưa cắt bao quy đầu, trong đó bao quy đầu bị tụt xuống phía sau rãnh vành quy đầu dẫn đến nghẹt quy đầu Hình 6. Nếu không được điều trị kịp thời, bao quy đầu bị tụt có thể gây phù nề bao quy đầu và quy đầu, tắc nghẽn tĩnh mạch, và cuối cùng là hoại tử và hoại thư quy đầu. Tình trạng này có thể xảy ra ở mọi lứa tuổi, nhưng phổ biến hơn ở thanh thiếu niên với tỷ lệ mắc được báo cáo là 0,7% ở các bé trai chưa cắt bao quy đầu.

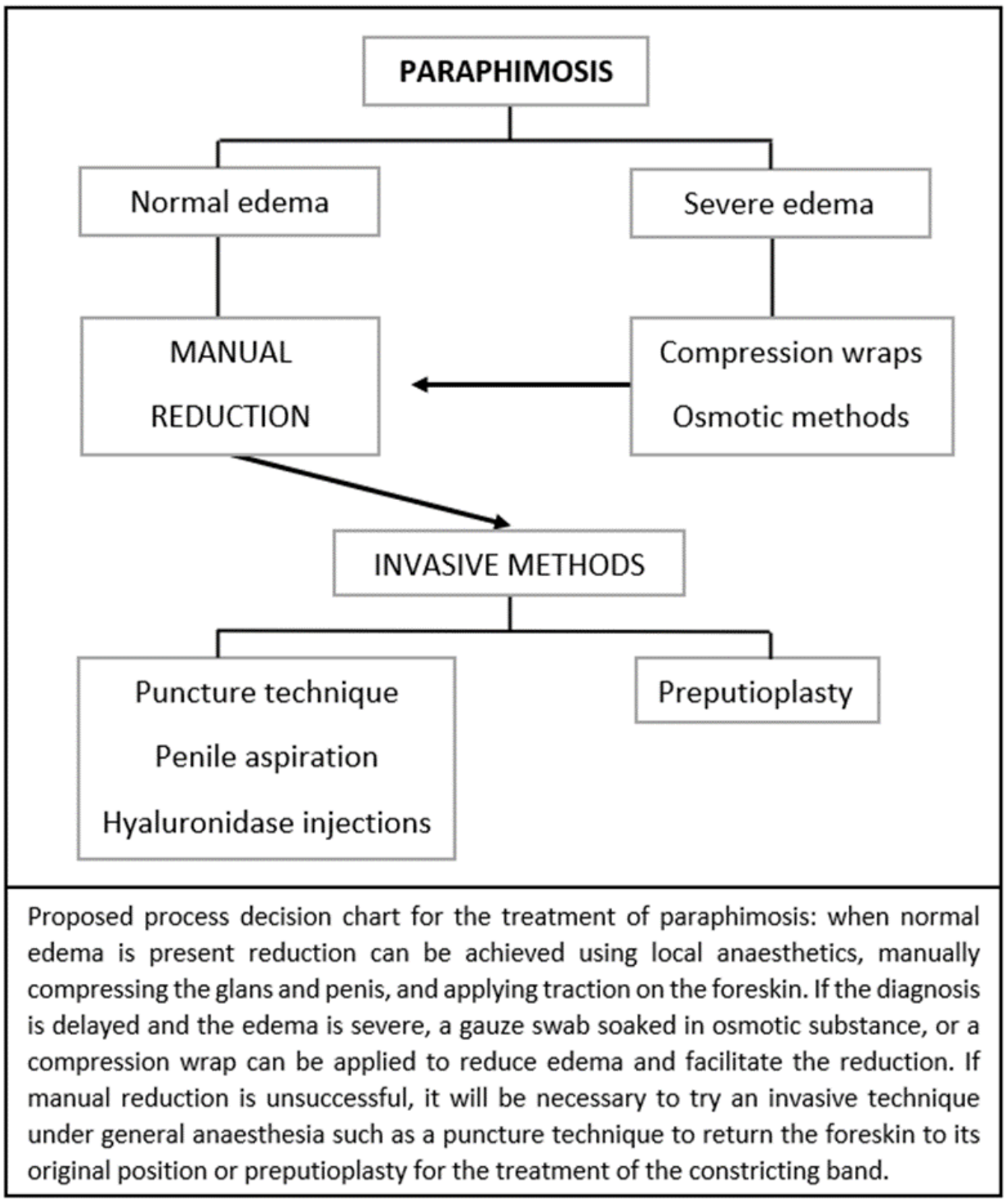


Hình 6. Hẹp bao quy đầu.

Phương pháp điều trị bao gồm giảm phù nề dương vật và quy đầu, sau đó kéo bao quy đầu trở lại vị trí giải phẫu ban đầu. Trước khi thực hiện bất kỳ thao tác nào, điều rất quan trọng là phải đạt được hiệu quả giảm đau đầy đủ. Thuốc gây tê tại chỗ thường được sử dụng là

gel lidocaine 2% hoặc kem EMLA (lidocaine 2,5% và prilocaine 2,5%). Thuốc giảm đau nhóm opioid đường uống hoặc tiêm tĩnh mạch có thể được sử dụng kết hợp với thuốc gây tê tại chỗ để đạt được hiệu quả kiểm soát cơn đau tối ưu.

Đã có một số kỹ thuật không xâm lấn được mô tả để giảm chứng hẹp bao quy đầu. Khi các biện pháp bảo tồn thất bại, các phương pháp xâm lấn hơn có thể được áp dụng Hình 7.



Proposed process decision chart for the treatment of paraphimosis: when normal edema is present reduction can be achieved using local anaesthetics, manually compressing the glans and penis, and applying traction on the foreskin. If the diagnosis is delayed and the edema is severe, a gauze swab soaked in osmotic substance, or a compression wrap can be applied to reduce edema and facilitate the reduction. If manual reduction is unsuccessful, it will be necessary to try an invasive technique under general anaesthesia such as a puncture technique to return the foreskin to its original position or preputioplasty for the treatment of the constricting band.

Hình 7. Thuật toán quản lý chứng hẹp bao quy đầu.

Các kỹ thuật không xâm lấn:

- **Phương pháp giảm sưng bằng tay:** Đầu tiên, dùng tay đeo găng ấn nhẹ xung quanh phần xa của dương vật trong vài phút để giảm sưng. Sau vài phút ấn, dùng

hai ngón tay cái ấn mạnh vào quy đầu, đồng thời kéo ngược chiều dây chằng bao quy đầu ngay phía trên dải thắt chặt. Có thể thực hiện kỹ thuật này dễ dàng hơn bằng cách chườm đá lên vùng đó vài phút trước khi bắt đầu thao tác.

- **Băng ép:** một loại băng tự dính mềm dẻo được quấn quanh dương vật bắt đầu từ quy đầu và được tháo ra sau 5 đến 20 phút. Băng tạo ra áp lực nhẹ nhàng liên tục đẩy chất lỏng về phía gần hơn, nằm bên dưới dải mô thắt chặt. Nếu không có sự co lại tự nhiên, có thể sử dụng phương pháp nắn chỉnh bằng tay nhẹ nhàng.
- **Phương pháp thẩm thấu:** sử dụng một chất có nồng độ chất tan cao trên bề mặt dương vật và bao quy đầu để giảm phù nề mô và tạo điều kiện thuận lợi cho việc thu nhỏ. Băng gạc đã được thấm dung dịch được quấn quanh bao quy đầu bị phù nề, kết hợp với việc ấn nhẹ bằng tay không liên tục trong 1 đến 2 giờ. Một số chất đã được sử dụng để thu nhỏ bao quy đầu bằng phương pháp thẩm thấu: glycerin, magie sulfat, đường hạt, dung dịch dextrose 50% và dung dịch mannitol 20%.

Các phương pháp xâm lấn:

- **Kỹ thuật chọc kim:** Sử dụng kim cỡ 26 để tạo khoảng 20 lỗ nhỏ trên bao quy đầu nhằm giảm phù nề, tạo điều kiện cho việc đưa bao quy đầu trở lại vị trí ban đầu.
- **Hút dịch dương vật:** một dây garô được buộc vào thân dương vật, sau đó một kim 20-gauge được đưa vào song song với niệu đạo để hút từ 3 đến 12 ml máu từ quy đầu. Thủ thuật này làm giảm thể tích quy đầu để tạo điều kiện thuận lợi cho việc thu nhỏ quy đầu bằng tay.
- **Tiêm hyaluronidase:** Tiêm 1 ml dung dịch hyaluronidase 150 đơn vị/mL vào bao quy đầu qua 2 hoặc 3 vị trí. Hyaluronidase phân giải axit hyaluronic nhớt trong dịch ngoại bào và giúp làm giảm phù nề, nhờ đó bao quy đầu có thể được nhẹ nhàng kéo xuống che phủ quy đầu.
- **Phẫu thuật tạo hình bao quy đầu:** xác định dải thắt và rạch một đường dọc ở mặt lưng dài 1-2 cm. Việc giải phóng dải thắt cho phép giảm phù nề tuyến để có thể kéo bao quy đầu xuống. Sau đó, vết rạch được khâu ngang bằng chỉ tự tiêu không liên tục Hình 8.

Hình 8. Phẫu thuật tạo hình bao quy đầu.

Dương vật kín đáo

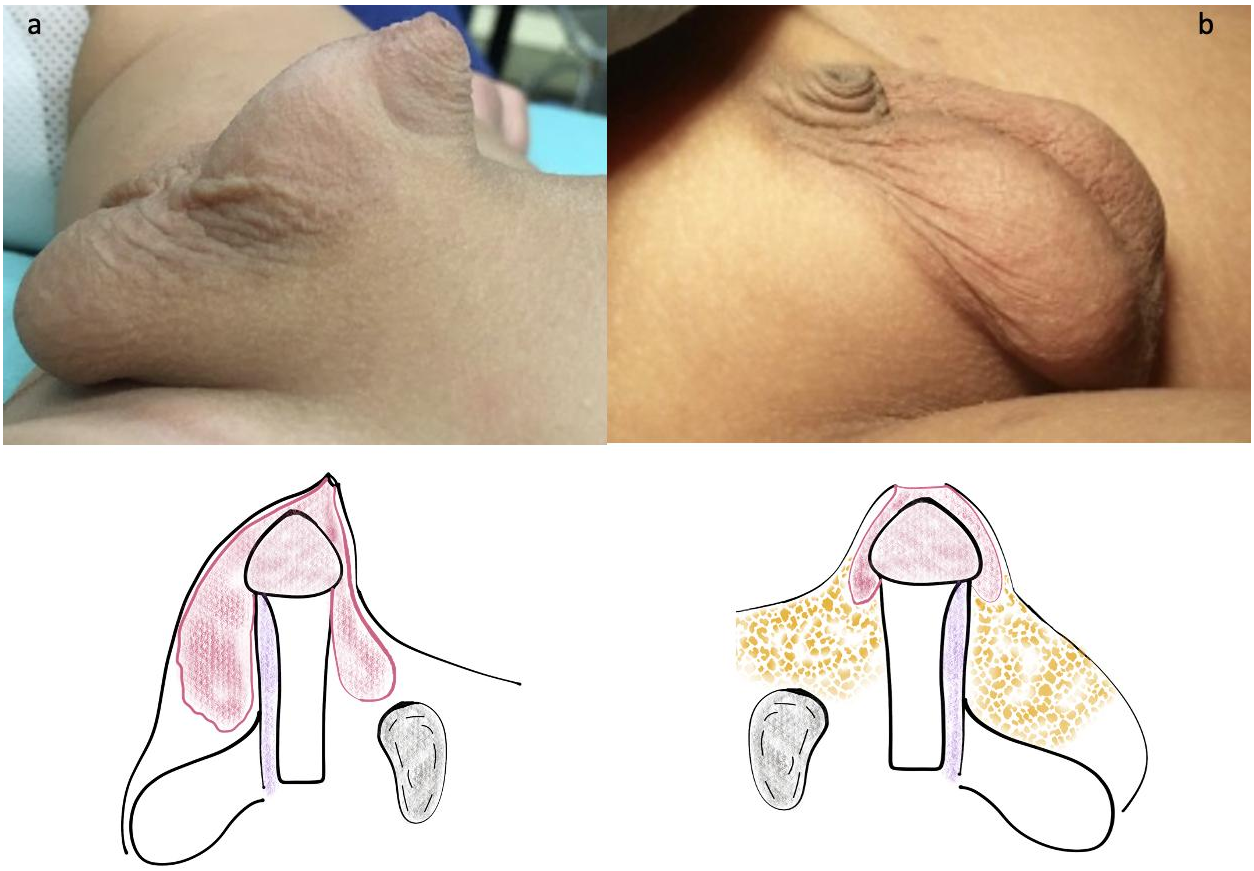
Đây là một dị tật ở dương vật, trong đó dương vật có chiều dài bình thường (từ đầu dương vật đến xương mu) và đường kính thân dương vật bình thường, nhưng lại trông nhỏ hơn. Định nghĩa này bao gồm nhiều trường hợp khác nhau như dương vật bị vùi lấp, dương vật bị kẹt hoặc dương vật có màng nối giữa các dương vật.

Dương vật bị chôn vùi

Đó là dương vật bình thường bị che khuất bởi lớp mỡ trên xương mu. Nó còn được gọi là dương vật ẩn hoặc dương vật bị che giấu.

Người ta đã phân loại thành nhiều nhóm khác nhau dựa trên nguyên nhân che giấu:

1. Một dạng bẩm sinh với sự thiếu liên kết giữa da và gốc dương vật dẫn đến hiện tượng phồng rộp. Nguồn gốc phôi thai của nó được cho là do sự thất bại trong việc tách các mặt phẳng di cư trong quá trình phát triển cơ quan sinh dục ngoài của nam giới. Dị tật này dẫn đến thể hang dương vật bị dính vào màng cân sâu và bìu nằm ở vị trí cao trong háng Hình 9.
2. Có thể dễ dàng xác định hai phân loại phụ khác nhau dựa trên sự hiện diện hay không của **chứng giãn bao quy đầu** , là sự kết hợp giữa vòng hẹp bao quy đầu với sự phình to đáng kể của bao quy đầu bên trong trong quá trình đi tiểu (Hình 10). Hiện tượng này có thể gây ra một số khó chịu cho bệnh nhân. Tình trạng sưng bán cầu còn được gọi là bàng quang bao quy đầu và thường được cha mẹ chẩn đoán trong những tháng đầu đời, khi họ cần phải dùng tay ấn vào để cho phép nước tiểu thoát ra ngoài qua lỗ hẹp bao quy đầu.
3. Một dạng mắc phải do béo phì (Hình 9). Dạng này cần được phân biệt với dạng thoáng qua ở thời thơ ấu, dạng này sẽ tự khỏi khi lớn lên và mất khả năng đi lại.
4. Một dạng sẹo hình thành sau các cuộc phẫu thuật dương vật như cắt bao quy đầu.



Hình 9 Các dạng khác nhau của dương vật bị vùi lấp: (a) Bẩm sinh kèm bao quy đầu lớn (b) Thứ phát do béo phì

Một bước quan trọng trong khám lâm sàng là phân biệt tình trạng này với chứng dương vật nhỏ thực sự, tức là dương vật có chiều dài bất thường khi kéo dài.

Hình 10. Bao quy đầu lớn với sự phình to của bao quy đầu bên trong trong quá trình đi tiểu.

Sự quản lý

Ở những bệnh nhân bị chứng dương vật ẩn do béo phì, điều trị trước tiên nên tập trung vào việc giảm cân bằng chế độ ăn uống và chương trình tập thể dục do bác sĩ chăm sóc ban đầu cung cấp.

Hẹp bao quy đầu sinh lý hoặc thứ phát ở những bệnh nhân có triệu chứng cần được điều trị tích cực bằng corticosteroid bôi tại chỗ và kéo giãn bằng tay. Ở những bệnh nhân mà phương pháp điều trị này không hiệu quả, nên lên kế hoạch phẫu thuật sửa chữa theo kế hoạch trước 6 tháng tuổi.

Nên tránh thực hiện cắt bao quy đầu theo phương pháp thông thường ở nhóm bệnh nhân này vì kết quả thẩm mỹ không tốt và có thể cần thêm các thủ thuật khác trong tương lai.

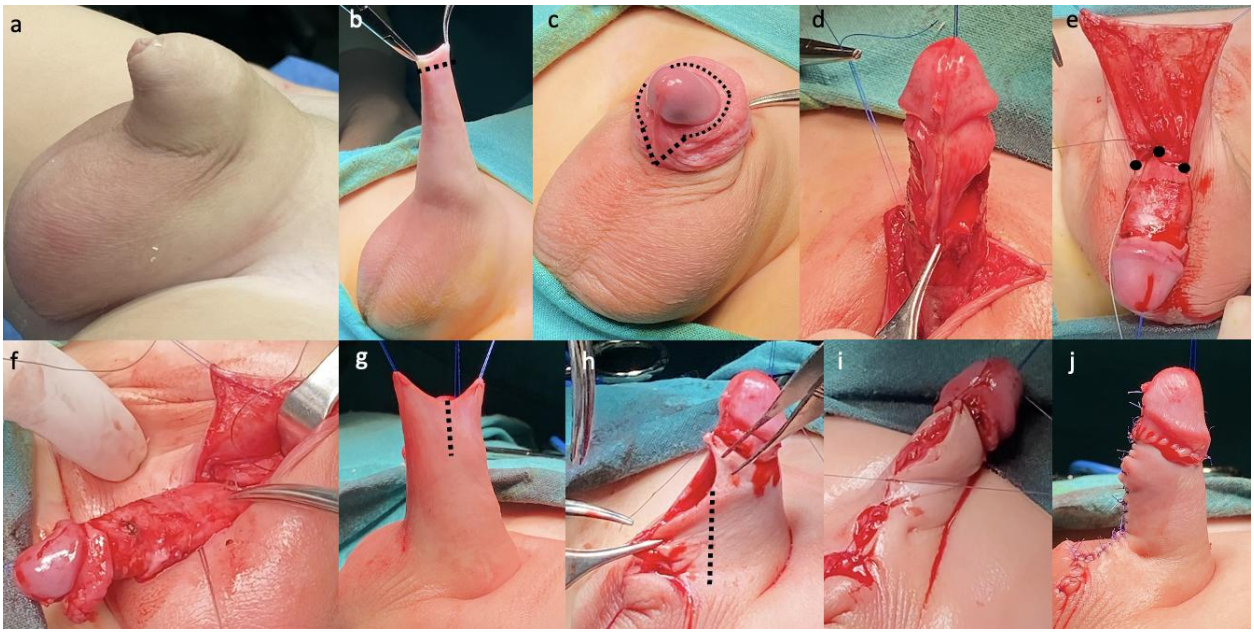
Đã có nhiều kỹ thuật phẫu thuật chỉnh hình dị tật này được mô tả, tất cả đều hướng đến cùng một mục tiêu:

- Phẫu thuật loại bỏ vòng bao quy đầu gây hẹp giúp giảm các triệu chứng tiểu tiện.
- Để khôi phục góc dương vật-xương mu và dương vật-bìu

Sự khác biệt chính giữa các kỹ thuật này nằm ở cách che phủ phần da bị thiếu hụt ở thân dương vật, một đặc điểm thường gặp ở những bệnh nhân này.

Kỹ thuật phẫu thuật sử dụng da dương vật (Hình 11):

- Phương pháp gây tê bó mạch thần kinh lưng hoặc gây tê vùng đuôi bằng bupivacaine được thực hiện tùy thuộc vào sở thích của bác sĩ gây mê và bác sĩ phẫu thuật.
- Bước đầu tiên là kéo căng da, có thể thực hiện bằng cách rạch một đường nhỏ xung quanh vòng hẹp của bao quy đầu ngoài (Hình 11 b).
- Một mũi khâu kéo được đặt trên quy đầu để tạo điều kiện thuận lợi cho việc bóc tách.
- Lớp da bao quy đầu và lớp màng Dartos được tách khỏi lớp màng Bucks, giải phóng thân dương vật khỏi các phần gắn kết bất thường.
- Một vết rạch dọc được thực hiện ở phần bụng của da bao quy đầu, cho phép quan sát và bóc tách tốt hơn ở gốc dương vật gần xương mu.
- Phần bao quy đầu bên trong được cắt bỏ hoàn toàn, chỉ để lại một lớp niêm mạc dày 5 mm bên dưới quy đầu (Hình 11 cd).
- Một trong những bước quan trọng nhất là sử dụng ít nhất 3 mũi khâu cố định (ở vị trí 3, 9 và 12 giờ) giữa da và màng Buck để tạo góc dương vật-xương mu. Chúng tôi ưu tiên sử dụng chỉ khâu không tiêu như Polypropylene 5-0.
- Một vết rạch ngang ở mặt bụng ngang mức chỗ nối dương vật-bìu cho phép di động da bìu về phía đuôi và định hình lại góc dương vật-bìu sau khi được khâu kín theo chiều dọc (Hình 12 hi).
- Băng ép được giữ nguyên trong một tuần để ngăn ngừa phù nề và chảy máu vết thương.
- Trong phương pháp giải phẫu được mô tả bởi Smeulders và cộng sự, một vết rạch dọc ở mặt bụng và một vết rạch cong ở đường giới hạn dương vật-bìu được thực hiện. Sau đó, tiến hành bóc tách sâu dương vật gần màng Buck và cắt bỏ phần bao quy đầu bên trong thừa gần rãnh. Một vạt da tứ giác ở mặt lưng được làm mỏng và cố định vào màng Buck, sau đó được quấn quanh dương vật và khâu vào mép niêm mạc. Vết rạch ở mặt bụng được khâu ngang tạo thành góc dương vật-bìu.



Hình 11 *Kỹ thuật tái tạo phẫu thuật dương vật bị vùi lấp kèm bao quy đầu lớn bằng da dương vật: (b) Rạch da bao quy đầu ngoài và kéo bao quy đầu bị hẹp (cd) Cắt bỏ bao quy đầu trong (giữ lại niêm mạc bụng hình chữ V để tạo đường viền da sau này) (ef) Cố định bằng chỉ khâu không tiêu (ở vị trí 3, 9 và 12 giờ) tạo góc dương vật-xương mu (g) Sử dụng vạt da Byars ở mặt lưng để quấn quanh thân dương vật (hi) Rạch da ở mặt bụng để tạo góc dương vật-bìu (j) Hình dạng cuối cùng.*

Kỹ thuật phẫu thuật sử dụng bao quy đầu bên trong

Khái niệm che phủ thân dương vật bằng bao quy đầu bên trong lần đầu tiên được Donahue và Keating mô tả vào năm 1986. Kỹ thuật trải bao quy đầu giúp tái tạo mà không gây căng bằng cách sử dụng phần bao quy đầu bên trong thừa, phần này sẽ có hình dạng giống bao quy đầu trong tương lai.

Trong ấn phẩm của Ruiz và cộng sự, một phương pháp đơn giản hóa để điều trị dị tật này đã được đề xuất. Sử dụng khái niệm bao quy đầu bên trong của Donahue, bao quy đầu bên ngoài được cố định vào màng Buck và bao quy đầu bên trong được trải phẳng và điều chỉnh để che phủ thân dương vật.

Mặt khác, Rod *và cộng sự* nhấn mạnh tầm quan trọng của việc giảm chiều dài và chu vi bao quy đầu bên trong để tránh vẻ ngoài không thẩm mỹ. Họ cũng mô tả tầm quan trọng của việc loại bỏ mô dưới da của bao quy đầu bên trong để giảm khả năng phù bạch huyết cục bộ.

Phẫu thuật tạo hình chữ V ở mặt bụng là một kỹ thuật kết hợp, trong đó một vết rạch hình chữ V được thực hiện ở lớp bao quy đầu bên trong mặt bụng. Lớp bao quy đầu này sẽ

được giữ nguyên để đặt xen kẽ và tạo điều kiện thuận lợi cho việc khâu da ở phần bụng của thân dương vật (Hình 12).

Hình 12. Phẫu thuật tạo hình chữ V vùng bụng ở một bệnh nhân lớn tuổi bị thiếu hụt da vùng bụng nghiêm trọng.

Một phương pháp tiếp cận hai giai đoạn cũng được đề xuất, trong đó giai đoạn đầu tiên là phẫu thuật cắt bỏ một phần bao quy đầu để giải quyết tình trạng tắc nghẽn đường tiểu. Phương pháp này bảo tồn da bao quy đầu và cho phép quá trình tái tạo sinh lý diễn ra trong khi bệnh nhân lớn lên. Nếu cần phẫu thuật lần thứ hai, nó sẽ được lên lịch sau khi bệnh nhân đã biết tự đi vệ sinh.

Dương vật có màng

Đây là một dị tật bẩm sinh trong đó da bìu kéo dài đến phần bụng của dương vật. Nó còn được gọi là dính bìu dương vật. Dị tật này không có triệu chứng và gây ra sự bất thường ở bề mặt bụng của dương vật.

Phương pháp phẫu thuật chỉnh sửa bao gồm một đường rạch da ngang trên màng da, tạo ra sự phân tách giữa dương vật và bìu, sau đó được khâu kín theo chiều dọc.

TIỂU KẾT – KHÁI QUÁT PHẦN IV (BỆNH LÝ CƠ QUAN SINH DỤC NAM)

Phần IV tập trung vào những bệnh lý thường gặp và có ý nghĩa dài hạn của cơ quan sinh dục nam ở trẻ em. Đây là nhóm bệnh vừa mang tính chuyên môn cao, vừa gắn chặt với chất lượng sống, tâm lý – xã hội và đặc biệt là **chức năng sinh sản tương lai**. Vì vậy, trọng tâm xuyên suốt của phần này là: **chẩn đoán đúng – can thiệp đúng chỉ định – đúng thời điểm – và theo dõi đủ lâu**.

Sau khi hoàn thành Phần IV, bạn đọc cần nắm vững các điểm cốt lõi sau:

1. **Thời điểm can thiệp quyết định kết quả lâu dài**: Với tinh hoàn ẩn, lỗ tiểu thấp và một số bất thường dương vật, điều trị đúng giai đoạn giúp tối ưu chức năng, giảm biến chứng và hạn chế ảnh hưởng tâm lý. Trì hoãn không hợp lý có thể làm tăng nguy cơ tổn thương tinh hoàn, giảm khả năng sinh sản và khó khăn khi tái tạo.
2. **Phân biệt đúng các tình trạng dễ nhầm lẫn trong thực hành**: Tinh hoàn co rút khác tinh hoàn ẩn; tràn dịch màng tinh hoàn khác thoát vị bẹn; bất thường bao quy đầu sinh lý khác bệnh lý cần điều trị. Việc phân biệt đúng giúp tránh can thiệp quá mức và tránh bỏ sót nguy cơ.
3. **Nguyên tắc "bảo tồn mô – bảo tồn lựa chọn tái tạo"**: Ở lỗ tiểu thấp, cần tư vấn rõ và tránh các can thiệp không phù hợp (đặc biệt là cắt bao quy đầu trước phẫu thuật) vì có thể làm mất vật liệu tái tạo và tăng khó khăn phẫu thuật.
4. **Phẫu thuật không chỉ là "sửa hình dạng" mà là phục hồi chức năng**: Các kỹ thuật điều trị hypospadias (đặc biệt thể sau và các trường hợp mổ lại) cần được tiếp cận như một quá trình tái tạo: đảm bảo đường tiểu thẳng, tiểu đứng thuận lợi, dương vật phát triển cân đối, hạn chế biến chứng và đạt kết quả thẩm mỹ chấp nhận được.
5. **Theo dõi sau điều trị là phần bắt buộc của thành công**: Nhiều vấn đề (như tinh hoàn ẩn, varicocele, hypospadias) cần theo dõi theo thời gian để đánh giá phát triển, biến chứng muộn và định hướng bảo tồn khả năng sinh sản. "Mổ xong" không phải là kết thúc, mà là mở đầu cho giai đoạn giám sát kết quả lâu dài.

Tóm lại, Phần IV giúp người học thiết lập tư duy thực hành hiện đại trong bệnh lý sinh dục nam: coi trọng chuẩn đoán phân biệt, ưu tiên can thiệp đúng chỉ định và đúng thời điểm, đồng thời tích hợp mục tiêu chức năng – thẩm mỹ – tâm lý xã hội. Đây cũng là bước đệm quan trọng trước khi chuyển sang Phần V về cơ quan sinh dục nữ và các nội dung phức tạp hơn trong quản lý phát triển giới tính và tái tạo niệu – sinh dục.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Wein AJ, Kavoussi LR, Partin AW, Peters CA, editors. *Campbell-Walsh-Wein Urology*. 12th ed. Philadelphia: Elsevier; 2021.
2. Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 21st ed. Philadelphia: Elsevier; 2020.
3. Gearhart JP, Rink RC, Mouriquand PDE. *Pediatric Urology*. 2nd ed. Philadelphia: Saunders; 2010.

4. Baskin LS. *Handbook of Pediatric Urology*. 2nd ed. London: Informa Healthcare; 2010.

5. Smith GH, Canning DA. *Pediatric Urology for the Primary Care Physician*. New York: Springer; 2017.

6. KDIGO Clinical Practice Guideline for Acute Kidney Injury. *Kidney Int Suppl*. 2012;2(1):1–138.

7. KDIGO Clinical Practice Guideline for Chronic Kidney Disease. *Kidney Int Suppl*. 2013;3(1):1–150.

8. American College of Radiology. *ACR Appropriateness Criteria*®. Reston (VA): ACR; cập nhật định kỳ.

9. Schwartz GJ, Work DF. Measurement and estimation of GFR in children. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2009;4(11):1832–1843.

10. Schwartz GJ, Muñoz A, Schneider MF, et al. New equations to estimate GFR in children. *J Am Soc Nephrol*. 2009;20(3):629–637.

11. McElreavey K, Vilain E, Abbas N, et al. XY sex reversal and SRY deletion. *Proc Natl Acad Sci USA*. 1995;92:4693–4697.

12. Vilain E, McCabe ERB. Mammalian sex determination. *Mol Genet Metab*. 1998;65:74–84.

13. Chow JS, Koning JL, Back SJ, et al. Pediatric urinary tract dilation classification. *Pediatr Radiol*. 2017;47:1109–1115.

14. Nguyen HT, Herndon CDA, Cooper C, et al. Antenatal hydronephrosis consensus. *J Pediatr Urol*. 2010;6:212–231.

15. Elder JS. Vesicoureteral reflux. In: Wein AJ, editor. *Campbell-Walsh Urology*. 2021.

16. Ransley PG, Risdon RA. Reflux and renal scarring. *Br J Radiol*. 1978;51:1–26.

17. Smellie JM, Normand IC, Katz G. Children with UTI: long-term follow-up. *BMJ*. 1981;282:357–360.

18. Sanna-Cherchi S, Westland R, Hensle T, et al. Genetic basis of CAKUT. *Nat Rev Nephrol*. 2018;14:555–568.

19. Nicolaou N, Renkema KY, Bongers EMHF, et al. Genetic causes of CAKUT. *Nat Rev Nephrol*. 2015;11:461–473.

20. Peters CA, Skoog SJ, Arant BS, et al. Vesicoureteral reflux guideline. *J Urol*. 2010;184:1134–1144.

21. Subcommittee on Urinary Tract Infection. UTI guideline in children. *Pediatrics*. 2011;128:595–610.

22. Hoberman A, Wald ER, Hickey RW, et al. Imaging after first febrile UTI. *N Engl J Med*. 2003;348:195–202.

23. Montini G, Tullus K, Hewitt I. Febrile UTI in children. *Lancet*. 2011;378:369–381.

24. Riccabona M. Imaging in pediatric urology. *Eur Radiol*. 2010;20:193–203.

25. Darge K. Voiding urosonography in children. *Pediatr Radiol*. 2008;38:40–53.

26. Elder JS, Peters CA, Arant BS. Pediatric urology imaging. *J Urol*. 1997;157:184–195.

27. Lebowitz RL, Olbing H, Parkkulainen KV, et al. VUR grading system. *Pediatr Radiol*. 1985;15:105–109.

28. Glassberg KI. Ureteropelvic junction obstruction. *Urol Clin North Am*. 1990;17:321–336.

29. Koff SA. Neonatal hydronephrosis. *J Urol*. 1987;138:390–395.

30. Duckett JW. Hypospadias. *Urol Clin North Am*. 1981;8:503–511.

31. Snodgrass W. Tubularized incised plate urethroplasty. *J Urol*. 1994;151:464–465.

32. Hutson JM, Li R, Southwell BR. Undescended testis. *Lancet*. 2015;386:1543–1552.

33. Virtanen HE, Toppari J. Cryptorchidism. *Endocr Rev*. 2008;29:560–579.

34. Docimo SG. Epidemiology of cryptorchidism. *Urology*. 1995;46:1–7.

35. Kolon TF, Herndon CD, Baker LA, et al. Cryptorchidism guideline. *J Urol*. 2014;192:337–345.

36. Kass EJ. Megaureter in children. *Urol Clin North Am*. 1995;22:63–72.

37. Peters CA. Laparoscopic pediatric urology. *J Urol*. 2000;163:934–942.

38. Braga LH, Lorenzo AJ, Bagli DJ. Bladder dysfunction. *J Urol*. 2010;184:1344–1350.

39. Austin PF, Bauer SB, Bower W, et al. Neurogenic bladder guideline. *J Urol*. 2016;196:156–164.

40. Bauer SB. Neurogenic bladder dysfunction. *Pediatr Clin North Am*. 1997;44:1111–1131.

41. Hinman F. Non-neurogenic neurogenic bladder. *J Urol*. 1973;109:727–732.

42. Rink RC, Adams MC. Posterior urethral valves. *Urol Clin North Am*. 1990;17:343–350.

43. Hodges SJ, Patel B, McLorie G. PUV outcomes. *J Urol*. 2009;182:1925–1930.

44. Glassberg KI. Prune belly syndrome. *Urol Clin North Am*. 2010;37:219–231.

45. Woodard JR. Cloacal exstrophy. *J Pediatr Surg*. 1985;20:262–270.

46. Gearhart JP. Bladder exstrophy management. *Urol Clin North Am*. 1999;26:89–101.

47. Grady RW. Exstrophy surgical reconstruction. *Urol Clin North Am*. 2010;37:263–276.

48. Nguyen HT, Benson CB, Bromley B, et al. Multidisciplinary approach to CAKUT. *J Pediatr Urol*. 2014;10:982–999.

49. Warady BA, Chadha V. Chronic kidney disease in children. *Pediatr Clin North Am*. 2007;54:715–739.

50. Hogg RJ, Furth S, Lemley KV, et al. Evaluation of CKD in children. *Kidney Int*. 2003;64:1114–1127.

51. Mattoo TK. Vesicoureteral reflux and renal scarring. *Pediatr Nephrol*. 2011;26:1093–1100.

52. Sinha R, Raut S. Imaging in pediatric urology. *Indian J Urol*. 2013;29:290–296.

53. Riccabona M, Fotter R. Pediatric uroradiology. *Eur J Radiol*. 2008;68:313–324.

54. Darge K, Troeger J. Contrast-enhanced voiding urosonography. *Eur J Radiol*. 2002;43:122–131.

55. Children's Hospital of Philadelphia (CHOP). Pediatric urology resources. Available from: https://www.chop.edu

56. Great Ormond Street Hospital (GOSH). Urology information for families. Available from: https://www.gosh.nhs.uk

HẾT QUYỂN I